

A magyar populáció genetikai elemzése nemi kromoszómális markerek alapján

DOKTORI ÉRTEKEZÉS

Készítette:

Vágó-Zalán Andrea

ELTE TTK Biológia Doktori Iskola

Iskolavezető: Prof. Dr. Erdei Anna

Klasszikus és molekuláris genetika Doktori Program

Programvezető: Prof. Dr. Orosz László

Témavezető: Dr. Pamzsav Horolma

ISZKI Budapesti Orvosszakértői Intézet

2012

TARTALOMJEGYZÉK

1. BEVEZETÉS	5
1.1. Az igazságügyi genetika alapjai	5
1.1.1. Személyazonosítás – a genetikai profil	7
1.1.2. Származási vizsgálatok – apasági tesztek	8
1.1.3. Az igazságügyi genetikai vizsgálatok statisztikai elemzése	10
1.1.4. Az X- és Y-kromoszómához kötött markerek jelentősége az igazságügyi genetikában	10
1.2. Az igazságügyi genetikában alkalmazott markerek	11
1.2.1. A mikroszatellita (STR) lokuszok jellemzése és nevezéktana	12
1.2.1.1. Az X-kromoszómás STR markerek	13
1.2.1.2. Az Y-kromoszómás STR markerek	14
1.2.2. Az Y-kromoszómás SNP markerek	15
1.2.2.1. A fő haplocsoportok	17
1.2.2.2. Az E1b1b1a-M78 haplocsoport	19
1.2.2.3. A G2a-P15 haplocsoport	19
1.2.2.4. A H1a-M82 haplocsoport	20
1.2.2.5. Az I1-M253 haplocsoport	20
1.2.2.6. Az I2a-P37.2 haplocsoport	20
1.2.2.7. Az I2b-M223 haplocsoport	20
1.2.2.8. A J2*-M172 haplocsoport	21
1.2.2.9. Az R1a1-M198 haplocsoport	21
1.2.2.10. Az R1b1-P25 haplocsoport	22
1.3. A magyarországi roma populációk eredete	22
2. CÉLKITŰZÉSEK	24
2.1. X-kromoszómás STR lokuszok vizsgálata a magyar populációban	24
2.2. Y-kromoszómás STR lokuszok vizsgálata a magyar populációban	24
2.3. Y-kromoszómális SNP lokuszok vizsgálata	25
3. ANYAGOK ÉS MÓDSZEREK	26
3.1. Minták és populációk	26
3.2. DNS izolálása és koncentráció meghatározása	27
3.3. Az STR-lokuszok PCR sokszorozása és sikerének ellenőrzése	27
3.4. Genotipizálás fragmenshossz analízissel	28
3.5. Az X-STR lokuszok ritka és mikrováriáns alléljainak szekvenálása	28
3.6. Az Y-kromoszómális SNP lokuszok PCR-amplifikációja és genotipizálása TaqMan próbával (haplocsoport meghatározás)	28
3.7. Populáció-statisztikai és -genetikai analízisek az X-STR lokuszokon	30
3.8. Populációstatisztikai és genetikai analízisek az Y-STR és Y-SNP lokuszokon	32
3.10. Gyakorlati alkalmazás	34
4. EREDMÉNYEK ÉS ÉRTÉKELÉSÜK, X-KROMOSZÓMA	35
4.1. Allélgyakoriságok a magyar populációban	36
4.2. Populációgenetikai alapértékek	36
4.3. Ritka és mikrováriáns STR allélok szekvencia analízise	38
4.4. Összehasonlítás külföldi populációs adatokkal	39
4.5. Esetbemutató	40
5. EREDMÉNYEK ÉS ÉRTÉKELÉSÜK, Y-KROMOSZÓMA	44
5.1. Haplotípus és haplocsoport megoszlások	44
5.1.1. A magyar populáció haplotípus és haplocsoport eredményei	44
5.1.2. A magyarországi roma populáció haplotípus és haplocsoport eredményei	45

5.1.3. A tiszavasvári roma populáció haplotípus és haplocsoport eredményei	45
5.1.4. A tokaji roma populáció haplotípus és haplocsoport eredményei	46
5.1.5. A taktaközi romungro populáció haplotípus és haplocsoport eredményei	47
5.1.6. A szlovákiai roma populáció haplotípus és haplocsoport eredményei	48
5.1.7. A malajziai indiai populáció haplotípus és haplocsoport eredményei	49
5.2. A magyar Y-kromoszómális haplocsoport adatok összehasonlítása európai populációs adatokkal	50
5.2.1. Genetikai távolságok	50
5.2.2. Filogenetikai fa	51
5.3. A roma populációk összehasonlító elemzése Y-kromoszómális haplotípus és haplocsoport adatok alapján	51
5.3.1. Fst genetikai távolságok	51
5.3.2. Multidimensional scaling	53
5.3.3. Rst genetikai távolságok	54
5.3.4. Filogeográfiai analízis	55
5.3.5. Median Joining Network	56
5.3.5.1. H1a-M82	56
5.3.5.2. J2a2-M67 és J2*-M172 haplocsoportok	57
5.3.5.3. E1b1b1a- M78	58
5.3.5.4. I1-M253 és I2a-P37.2 haplocsoport	59
5.3.5.5. R1a1-M198 és R1b1-P25 haplocsoport	60
5.3.5.6. Egyéb haplocsoportok	63
6. ÚJ MEGÁLLAPÍTÁSOK ÉS KÖVETKEZTETÉSEK	64
6.1. Az X-kromoszómális lókuszek	64
6.1.1. Allélgyakoriságok a magyar populációban	64
6.1.2. Ritka és mikrovariáns STR allélok szekvencia analízise	64
6.1.3. Populációgenetikai alapértékek	64
6.1.4. Összehasonlítás külföldi populációs adatokkal	65
6.1.5. Esetbemutatás	65
6.2. A magyar Y-kromoszómális haplocsoport adatok összehasonlítása európai populációs adatokkal	66
6.2.1. Genetikai távolságok	66
6.2.2. Filogenetikai fa	66
6.3. A roma populációk összehasonlító elemzése Y-kromoszómális haplotípus és haplocsoport adatok alapján	67
6.3.1. Fst genetikai távolságok és Multidimensional Scaling	67
6.3.2. Rst genetikai távolságok és filogeográfiai analízis	68
6.3.3. Median Joining Network	69
6.3.3.1. Ősi indiai haplocsoportok	69
6.3.3.2. Közel-keleti/nyugat-ázsiai haplocsoportok indiai haplocsoportok	70
6.3.3.3. Európában kialakult haplocsoportok	70
6.3.3.4. Közép-ázsiai/nyugat-eurázsiai haplocsoportok	71
6.3.3.5. Más haplocsoportok	72
7. KÖSZÖNETNYILVÁNÍTÁS	73
8. IRODALOMJEGYZÉK	74
9. FÜGGELÉK	87
9.1. Ábrák	87
9.2. Táblázatok	91
9.3. Saját publikációk	122
9.4. Rövidítések jegyzéke	124

10. ÖSSZEFOGLALÁS	125
11. SUMMARY	126

1. BEVEZETÉS

Genetikailag minden ember különböző, az eltérések egy része szemmel is jól látható, más része pedig csak molekuláris módszerekkel mutatható ki. A DNS szintjén vizsgálódva a különbségek oka sok esetben a polimorf gének különböző alléljaiban rejlik. Az allélok eltérő gyakorisági eloszlást mutatnak a különböző népségek, közösségek, csoportok között, ami alapján az emberi faj eredete és genetikai rokonsága egyrészt egymáshoz (populációk nemzetiségek, rasszok viszonya szigetek, országok, régiók, kontinensek szintjén), másrészt a többi fajhoz képest is vizsgálható.

Humán evolúciós szempontból a vizsgálatok tárgyát az egyedek vagy csoportok azonos illetve eltérő leszármazási vonalai képviselik, melyek a populációk történetétére, vándorlására, keveredésére, leszármazására vonatkozó információkat bővítik. Kisebb léptékben, az egyedek szintjén a genetikai variációk szintén sokféle alkalmazásra nyújtanak lehetőséget. Az egyik, talán legelterjedtebb felhasználás igazságügyi genetikai, a személy azonosságának (egyediségének) megállapítása, és rokonsági (két vagy több egyén leszármazási, pl. apa-gyermek) viszonyának vizsgálata. A polimorfizmusok felhasználhatók ismeretlen eredetű minták fenotípusos jellegének (pl. szemszín, hajszín, bőrszín) vagy etnikai eredetének becslésére is.

1.1. Az igazságügyi genetica alapjai

Egy biológiai nyom csak akkor alkalmazható személyazonosítási célra, ha olyan tulajdonságokkal rendelkezik, ami csak egyetlen személyre jellemző. A szóban forgó tulajdonságok nem változhatnak, és csak szimulálhatóan módosulhatnak. Ez alatt azt kell érteni, hogy a biológiai sajátosság független a vizsgált személy életkorától és fiziológiai állapotától, ugyanakkor a populáción belül az egyes egyedek megkülönböztetéséhez megfelelő változatosságot mutat. A DNS molekulát lehetőségei fenti szempontok figyelembe vételével alkalmassá teszik a törvényszéki eljárásokban bizonyító erejű eszközként való felhasználásra. A DNS igen stabil, a néhány kivételtől eltekintve minden sejtben megtalálható, kinyerhető akár élő szövetekből, akár emberi maradványokból. Az emberi DNS 0,3 %-a polimorf, ami lehetővé teszi az egyes emberek megkülönböztetését (Butler, 2005).

A már nagykorú igazságügyi genetica aktív partnere mind a genetica alaptudományának, mind a jogalkotásnak, de mégsem a kettő egyszerű összegződése. Felhasználja a genetika eredményeit, ugyanakkor kutatásai révén információkat és adatokat is szolgáltat, pl.

polimorfizmusok molekuláris struktúráját, DNS-szekvencia adatokat, populáció genetikai adatokat. Ha törvényszéki szempontból nézzük az igazságügyi genetikát, akkor „csak” eszköz, amely segít megerősíteni és elvetni a jogalkalmazói hipotéziseket. Felhasználhatósága széleskörű: biológiai anyagmaradványok faji-, egyedi (személyi) eredetének meghatározása, bűnügyi helyszínek kapcsolatának vizsgálata, ismeretlen személyazonosságú holttestek, maradványok azonosítása, rokonsági viszonyok elemzése (pl. apasági teszt), történelmi, kegyeleti (tömegsír, tömegkatasztrófa) célú azonosítások.

Igazságügyi célú genetikai vizsgálatot először 1985-ben végeztek, és az azóta eltelt negyed évszázadban az igazságügyi genetika önálló tudományterületté fejlődött. A kriminalisztikai célú DNS vizsgálatok és apasági tesztek hatékonyan segítik az igazságszolgáltatást és a bűnüldözést (Brinkmann és Carracedo, 2003). Igazságügyi genetikai vizsgálat szükséges abban az esetben is, ha a szakkérdés annak megállapítására irányul, hogy a rendkívüli halál (pl. hirtelen szívhalál) bekövetkezésében milyen genetikai tényezők játszottak szerepet, a vizsgált biológiai nyom milyen fajhoz, egyedhez kötődik, illetve milyen genetikai tulajdonságokkal rendelkezik. Kérdéseket az egyes emberekre vonatkozóan teszünk fel (pl. azonos embertől származik-e a két vizsgált minta; vagy a vélelmezett apa a gyermek biológiai apja-e), de a kapott válaszok mindig függeni fognak attól, melyik populációba tartoznak a kérdéses személyek, mivel az allélgyakoriságok eltérhetnek a populációk között. Az allélgyakorisági adatok szükségesek az apasági valószínűségi százalék vagy a DNS-profil megegyezési valószínűség kiszámításához azokban az esetekben, ha a vélelmezett apa apasága nem kizárt, vagy a helyszíni minta és a feltételezett gyanúsított/áldozat DNS-profiljai megegyeznek. A különböző hipotézisek tesztelésére megfelelő statisztikai módszerekkel kell alkalmazni, ami igen bonyolult is lehet, de ezt a törvényszéki alkalmazások során a nem szakmabeliek számára is érthetően kell interpretálni. A statisztikai interpretáció mellett kulcsfontosságú a DNS vizsgálat során létrehozott adatok minősége és hibamentessége is (MSZ EN ISO/IEC 17025; 19/2010. (IV. 30.) IRM rendelet).

Az 1990-es évektől az STR vizsgálatokon alapuló igazságügyi genetikai szakértés Magyarországon is elterjedté vált (Füredi, 2003; Egyed, 2007; Pádár, 2006; Zenke, 2010), mára már a DNS vizsgálatok metodikáját rutinszerűen alkalmazható eljárásá fejlesztették. Jelenleg is folynak a kutatások esetleges jövőbeni alkalmazások céljából: a kérdéses személy fenotípusosan megnyilvánuló tulajdonságainak (bőrszín, szemszín, hajszín, arcforma, testmagasság, nem, kor, etnikai eredet, stb.) kiderítése a hátrahagyott nyomokból (Pulker és mtsai, 2007; Walsh és mtsai, 2011), továbbá a nem emberi eredetű anyagok azonosítása (Budowle és mtsai, 2005a és 2005b; Pádár, 2006; Zenke, 2010).

Az autoszómás és Y-kromoszómás STR lókuszok, valamint a mitokondriális DNS szekvencia polimorfizmusai mellett a genomban több millió SNP lókusz található, de ezek analízise a polimorfizmus alacsony foka miatt egyenként nem szolgáltat elegendő információt a megfelelő kizárási valószínűség eléréséhez, így a mikroszatellita lókuszokkal összehasonlítva lényegesen több SNP egyidejű vizsgálatára van szükség. Ami mégis indokolja az SNP lókuszok vizsgálatát az, hogy az STR lókuszokkal összehasonlítva a cél-DNS szakasz rövid, ezért olyan degradált minták vizsgálata is lehetővé válik, melyeknél az STR lókuszok vizsgálata nem vezet eredményre.

A kutatások alkalmazási hatékonyságát napjainkban szakmai adatbázisok segítik. 2001-ben jött létre az Y-STR haplotípus referencia adatbázis (YHRD) (Roewer és mtsai, 2001; Willuweit és Roewer, 2007), majd 2006-ban a mitokondriális DNS adatbázis (EMPOP) (Parson és Dür, 2007).

A tudomány fejlődése nem csak új lehetőségeket teremt, hanem társadalmi, politikai, vallási vitákat is kiválthat, ezért a lehetőségek és kockázatok objektív mérlegeléséhez tudományos, szakmai vitákra és egyetértésre van szükség (National Commission of the Future of DNA Evidence, 2001). Az első bűnügyi DNS-profilnyilvántartást Nagy-Britanniában hozták létre 1995-ben, az Egyesült Államok Szövetségi Nyomozó Hivatala (FBI) 1997-ben definiált 13 STR „törzs” lókuszt, melyek felhasználásával nyilvántartó rendszert (CODIS) állított fel. 2000-ben hazánkban is hatályba lépett a bűnügyi DNS-profilnyilvántartást szabályozó törvény (1999. évi LXXXV. tv.), mely a megállapított adatok informatikai alapon történő rendszerezését, adatbázissá (DNS nyilvántartások) szervezését szabályozza. Megindult a nemzeti adatbázisok nemzetközi szerveződése (Interpol DNA Unit, 2003), és együttműködése (Prüm Convention, 2005). A 2001-ben elfogadott hét lókuszt tartalmazó európai szabvány lókusz készletet (ESSOL) további markerekkel bővítik (2009. évi XLVII. törvény). A bűnügyi DNS adatbázisokban tárolt adatok a különleges személyi adatok közé tartoznak, fontos ezek védelme és törvényes felhasználása.

1.1.1. Személyazonosítás – a genetikai profil

A DNS tipizálás vagy korábbi nevén „DNS ujjlenyomat” gyökerei 1985-ig nyúlnak vissza. Sir Alec Jeffreys angol genetikus fedezte fel, hogy a DNS bizonyos régióiban olyan szekvenciák vannak, amelyek egymás után többször ismétlődnek, ezeket az ismétlődő DNS szakaszokat VNTR-eknek nevezzük. Dr. Jeffreys azt is észrevette, hogy az egy mintában talált ismétlődések száma személyről személyre eltérhet. Az ismétlődő DNS szekvenciák

hossz-variációjának vizsgálatára a RFLP technikát alkalmazta, ezzel megteremtette a lehetőséget a humán személyazonosítási és rokonsági tesztek kivitelezésére. Szintén 1985-ben dolgozta ki Kary Mullis a PCR technikát, amely új távlatokat nyitott a molekuláris biológiában. Az azóta eltelt 25 évben a molekuláris biológia rohamos fejlődése lehetőséget teremtett a humán genom specifikus helyein lévő különféle genetikai variációk lokalizálására, jellemzésére és a rutinszerű vizsgálathoz szükséges technikai háttér kidolgozására (Butler, 2005). A DNS tipizálás, más néven DNS-profil meghatározás a DNS molekula specifikus, meghatározott helyein jelenlévő genotípusok meghatározásának folyamata. Egy személy, vagy biológiai nyom DNS-mintájából a különböző lókuszokon megállapított allélok együttesét DNS-mintáznak vagy DNS-profilnak nevezzük. Hogy csökkenjen a nem rokon személyek közötti véletlen találatok valószínűsége, tipikusan több lókusz együttes vizsgálatára van szükség (Butler, 2005). A DNS-mintázatot tekinthetjük „genetikai személyi szám”-ként, azonban a személyi számmal ellentétben a DNS-profil nem feltétlenül egyedi, azaz nem 100%-ig biztos, hogy a Földön két személy nem rendelkezhet ugyanazzal a DNS-profillal (pl. egyetjű ikrek).

A személy azonosságának megállapítása az alapján történik, hogy megfelelő számú marker vizsgálata mellett a helyszíni minta alléljai megtalálhatók-e a kérdéses személyben. A biológiai minták azonos személyi eredete kizártnak tekintendő, ha technikai megfelelőség mellett, legalább két lókuszon eltérés észlelhető. Megfigyelt eltérés esetén mérlegelni kell a mutáció, allélkiesés, degradáció és más, genetikai, illetve technológiai sajátosságokra visszavezethető okok lehetőségét. Eltérőnek nem tekinthető DNS-profilok esetén a minden kétséget kizáró, pozitív bizonyítás érdekében – a vizsgált biológiai minták mennyiségének és minőségének, valamint Magyarország lélekszámának figyelembevételével – törekedni kell annyi DNS-lókusz sikeres vizsgálatára, hogy a valószínűségi hányados (LR) értéke elérje vagy meghaladja a 10 milliót (OIOI, 22. számú módszertani levél).

1.1.2. Származási vizsgálatok – apasági tesztek

A személyazonosítás mellett a DNS vizsgálat rutin eljárás származási és rokonsági ügyekben is, ahol egymással potenciális rokonságban álló személyek DNS-profilját vetik össze. Ezek közé tartozik a hagyományos szülőségi vizsgálat, ahol általában a biológiai apaság eldöntése a kérdés, ti. „ki a gyermek apja?”. Eltűnt személyek és tömegkatasztrófák áldozatainak azonosítása céljából reverz szülőségi vizsgálatot is végezhetnek, ilyen ügyekben pl. az a kérdés, „származhatnak-e a maradványok a referencia mintát adó személy gyermekétől?”.

A biológiai szülőség megállapítása az alapján történik, hogy megfelelő számú marker vizsgálata mellett a gyermek alléljai megtalálhatók-e a vélelmezett apában? Az apasági tesztek alapja az, hogy a mutációtól eltekintve, a gyermek minden vizsgált genetikai lókuszon egy, anyával és egy, apával egyező allélt hordoz. Ebből kifolyólag az apasági vizsgálat kimenetele egyszerűen „kizárt” vagy „nem kizárt”. Ha a vizsgált férfi apaságát nem lehet kizárni a vizsgált lókusztok alapján, akkor statisztikai számítással kell meghatározni az apaság valószínűségét (valószínűségi százalék, apasági index).

A származást vizsgáló laboratóriumok gyakran ugyanazokat az STR multiplexeket és kereskedelembe is kapható kitéket alkalmaznak, mint az egyedazonosítást végző laboratóriumok, velük ellentétben azonban nem teljes egyezést keresnek egy DNS-profillal, hanem lókuszonként a nem definiált, azaz obligát allél feltételezett személyi eredetét vizsgálják.

Hiányos szülőség esetén azonban nem vizsgálható a teljes trió (vélelmezett apa, anya, gyermek). Néha az anya, máskor a vélelmezett apa nem vizsgálható, de sokszor még ekkor is megválaszolható a leszármazás a vizsgált lókusztok számának növelésével. Elvégezhető mitokondriális, Y-kromoszómális és X-kromoszómális vizsgálatok is, melyek lehetőséget adnak nemcsak a közvetlen leszármazók, hanem a távolabbi rokonok vizsgálatára is. Mivel az apasági és rokonsági vizsgálatok a generációk közötti genetikai kapcsolatok feltárását jelentik, számításba kell venni a mutációk lehetőségét is. A csíravonalban történő mutációk az anya petesejtjében vagy az apa spermiumában keletkeznek, és a zigóta keletkezésekor adódnak tovább, így minden apasági tesztnél, eltűnt személy illetve tömegkatasztrófa áldozatának azonosításkor számolni kell a mutáció lehetőségével. Éppen ezért fontos a mutációs ráták pontos meghatározása, amit csak nagyszámú meiózis (biztos szülő-gyermek párok) elemzéséből lehet megbecsülni. Érdemes megjegyezni, hogy minél több lókuszt vizsgálnak, annál nagyobb valószínűséggel találhatnak mutációt. Mivel napjainkban gyakran több tucat STR lókuszt is vizsgálnak, ezért egyáltalán nem ritka, hogy a gyermek és az apa között két-három mutáció is tapasztalható (Butler, 2010).

Ha eltűnt személy vagy tömegkatasztrófa áldozatát származási vizsgálattal kell azonosítani, akkor fordított is lehet a kérdés, „a gyermek genotípusának ismeretében kik lehetnek a szülők?”. Általában viszonylag ritka, hogy mindkét szülőt vizsgálni lehessen, leggyakrabban csak az egyik szülő vagy a testvérek vizsgálhatók, így a reverz szülőségi vizsgálat általában nagyobb kihívást jelent.

1.1.3. Az igazságügyi genetikai vizsgálatok statisztikai elemzése

Az igazságügyi genetikus szakértő működése során valószínűsítő szakértői véleményt ad, ha nincsenek kizáró kombinációk a minták között. A gyakoriságbecsléssel kombinált Bayes-elvű hipotézisvizsgálat a gyakorlatban legáltalánosabban elfogadott módszer a DNS-bizonyíték statisztikai kiértékelésére (Evetts és Weir, 1998; Garbolino és Taroni, 2002). A valószínűség számítás Bayes-tételének esély formájú leírása szerint ugyanis az alapkérdést – ti. „mekkora a valószínűsége annak, hogy a DNS-profil XY-től származik?“, „mekkora annak a valószínűsége, hogy a vélelmezett apa a biológiai apja a gyermeknek?“ – mindig legalább egy másik, ún. ellen-hipotézis vagy alternatív hipotézis – „mekkora a valószínűsége annak, hogy a DNS-profil az adott népességből véletlenszerűen kiválasztott másik személytől származik?“, „mekkora annak a valószínűsége, hogy a gyermek biológiai apja valaki más az adott népességből?“ – valószínűséghez kell viszonyítani. Az első kérdés általában a vád (felperes) feltevésére, a második kérdés pedig általában a védelem (alperes) hipotézisére vonatkozik. A hipotézis és ellenhipotézis teljesülésének feltételezésével számított valószínűségek arányát, mint valószínűségi hányadost (LR, Likelihood Ratio) adjuk meg az igazságügyi DNS-vizsgálatok statisztikai kiértékelése során. A vérrokonság (pl. apaság) genetikai tesztelése esetében a valószínűségi hányadost rokonsági indexnek hívják (PI, Paternity Index, azaz apasági index). Amennyiben a biológiai nyom csak egy személy genetikai anyagát tartalmazza, akkor a valószínűségi hányados – legegyszerűbb formájában – a DNS-profilegyezés valószínűségének reciprokával egyezik meg. A napjainkban rutinszerűen alkalmazott multiplex STR kitek kb. $1:10^{10}$ - 10^{18} egyezési valószínűséget adnak.

1.1.4. Az X- és Y-kromoszómához kötött markerek jelentősége az igazságügyi genetikában

Az ivari kromoszómán található lokuszok öröklődése eltér az autoszómális lokuszokétól, leszámítva a PAR1 és PAR2 régiókat, melyek az X- és Y-kromoszómák párba állását biztosítják a meiózis folyamán, ezért viselkedésük pszeudo-autoszómális.

A nőknek két X-kromoszómájuk van – X-kromoszómás markerekre nézve a nők diploidok, a férfiak haploidok – ezért az X-kromoszómás lokuszok anyáról gyermekekre ugyanúgy öröklődnek, mint az autoszómális lokuszok, az anya X-kromoszómái között rekombináció van. A férfiak sejtjeiben csak egy X-kromoszóma van, azaz hemizigóták az X-kromoszómára nézve, bennük az X-kromoszóma nincs kitéve a rekombinációnak, kivéve a már előbb említett PAR1 és PAR2 régiókat.

X-kromoszómális lókuszok vizsgálata az igazságügyi genetikában hiányos apasági ügyekben (a vélelmezett apa elhunyt vagy eltűnt) akkor célravezető, ha lány a perben szereplő gyermek. Ezekben az esetekben a lánygyermeket, annak édesanyját és a vélelmezett apa édesanyját vagy a vélelmezett apa törvényes lánygyermekét vizsgálják.

Y-kromoszómális lókuszok vizsgálata szintén jól alkalmazható olyan hiányos apasági ügyekben, melyekben a vizsgálandó gyermek fiú, és a vélelmezett apa valamelyik közvetlen férfiági rokona (pl. fiú testvére, apja, nagyapja, törvényes fiú gyermeke) még vizsgálható. Meg kell jegyezni, hogy egyezés esetén a vélelmezett apa férfi rokonai, mint lehetséges biológiai apák sem zárhatók ki. Kriminálisztikai DNS vizsgálatok esetében akkor célszerű Y-kromoszómális lókuszokat vizsgálni, ha csekély mennyiségű férfi DNS-t nagy mennyiségű női DNS háttér mellett kell analizálni, ilyen lehet pl. nemi erőszak esetében egy hüvelykenet (Roewer, 2009), illetve ha az autoszómás vizsgálatok technikai egyenlensége (pl. „drop out”) számottevő.

1.2. Az igazságügyi genetikában alkalmazott markerek

A DNS-állomány döntő többsége (több mint 99,7%) az emberekben azonos, csak töredék része (kb. 0,3%, vagyis 10 millió nukleotid) különböző, és teszi lehetővé az egyedek megkülönböztetését genetikai módszerekkel. A DNS formájában tárolt információ személyazonosítás és rokonsági vizsgálat célú felhasználásának lehetőségét a variábilis régiók biztosítják (Butler, 2005).

A Humán Genom Projekt 1990-ben kezdődött, és 2001-ben tette közzé az emberi genom DNS szekvenciájának „durva” változatát. A befejezett referencia szekvenciát 2003 áprilisában hozták nyilvánosságra. A projekt más nemzetközi kutatásokkal együtt felderítette a humán genom diverzitását, továbbá a diverzitás háttérében álló mutációs folyamatokat.

A DNS sokfélesége (polimorfizmus) egy meghatározott lókuszon a különböző allélok (lehetséges változatok) formájában fejeződik ki. Alapvetően kétféle DNS polimorfizmust különböztetünk meg: hossz-polimorfizmust és szekvencia-polimorfizmust. A rutin igazságügyi genetikai gyakorlatban mindkét polimorfizmus-típus vizsgálata elterjedt. A markerekkel és vizsgálati metodikákkal szemben alapvető követelmény a széles körű elfogadottság, a különböző laboratóriumok az eredmények összehasonlíthatósága miatt ugyanabból a markerkészletből merítenek.

A humán genomban, két különböző genom-kópia között leggyakrabban – átlagosan 1250 bázispáronként – SNP típusú, azaz szubsztitúciós eltérés található. Ennek alapján két

különböző ember genomjának összehasonlítása során (kb. 3 milliárd bázispár) néhány millió SNP típusú eltérés várható (Jobling és mtsai, 2004). Jóval kisebb számban ún. mikroszatellita és miniszatellita lókuszok is találhatók. Ezek a szatellit típusú lókuszok a hossz-polimorfizmusok közé tartoznak, nagyobb allélszámuk és ebből következően nagyobb heterozigotizásuk miatt kiválóan alkalmasak a személyek közötti különbségek meghatározására. Napjainkig több ezer polimorf STR lókuszt azonosítottak a humán genomban, átlagosan 10000 nukleotidonként található egy STR lókusz (Edwards és mtsai, 1991). Az igazságügyi genetikusok jelenleg ezeket a lókuszokat használják leginkább személyazonosításra és származás megállapítási vizsgálatokra. Az SNP lókuszok általában bi-allélikusak (kétféle allél van jelen a humán populációban), ezért kevésbé polimorfak és informatívak, mint az STR lókuszok.

Önmagában egyetlen SNP vagy mikroszatellita lókusz tulajdonságai sem jellemzőek csupán egyetlen emberre, ezért az egyedre jellemző genetikai profilként (ti. genetikai személyi szám) megfelelő számú polimorf lókuszon megállapított allélok együttese értelmezhető. A lókuszok gyakorlati alkalmazhatóságához a megfelelően magas polimorfizmuson kívül elengedhetetlen még az allélok egyszerű, gyors rutinszerű tipizálhatósága is.

1.2.1. A mikroszatellita (STR) lókuszok jellemzése és nevezéktana

Az STR lókuszok (mikroszatelliták) olyan DNS-régiók, ahol 2-6 bázispárból álló motívumok („repeat”-ek) tandem módon, egymás után ismétlődnek. Az allélok így méretükben is eltérnek egymástól, tehát ezek a markerek a hossz-polimorfizmusok közé tartoznak. Az ismétlődések száma az egyes személyek között nagy változatosságot mutat, ezért a mikroszatelliták genetikai személyazonosítási célokra és rokonság megállapításra egyaránt alkalmasak. Az STR lókuszok az ismétlődő egységük alapján megkülönböztethetők, di-, tri-, tetra-, penta- és hexa- „repeat” egységek léteznek, melyek 2, 3, 4, 5 és 6 nukleotidból állnak. Elméletileg 16, 64, 256, 1024 és 4096-féle ismétlődés-motívum lehetséges, de a tandem jelleg miatt egyes motívumok gyakorlatilag egymásnak megfelelnek (Butler, 2005).

Az STR szekvenciák nem csak az ismétlődések számában, hanem a motívum struktúrájában is változatosságot mutatnak. Az egyszerű ismétlődések azonos hosszúságú és szekvenciájú egységekből állnak. Az összetett ismétlődések két vagy több különböző, egymással szomszédos, egyszerű ismétlődésként fordulnak elő. A komplex ismétlődésekben a különböző hosszúságú egységeket változó méretű, közbeiktatott szekvencia szakítja meg. A komplex,

hipervariábilis markerek szekvenciájukban és méretükben is eltérő, nem konszenzus ismétlődések sokaságát tartalmazzák.

A Nemzetközi Igazságügyi Genetikai Társaság (ISFG, International Society of Forensic Genetics) több ajánlást is kidolgozott az igazságügyi genetikai célból analizált STR lókuszek és alléljaik nevezéktanára vonatkozóan (Bär és mtsai, 1997; Gill és mtsai, 1997; Gill és mtsai, 2001; Gusmão és mtsai, 2006).

Fentieknek megfelelően azt a DNS szálát kell figyelembe venni, amelyet a szakirodalomban vagy nyilvános adatbázisban először publikáltak, a szekvenciát 5'-3' irányban kell leolvasni. Az egységes lókuszt nevezéktan érdekében követni kell a „D#S#” rendszert. A „D” DNS-t jelent, autoszómális lókuszek esetében az utána következő szám (1-től 22-ig) – ivari kromoszómás markerek esetében az utána következő betű (X vagy Y) – azt a kromoszómát jelöli, amelyen a lókuszt található. Az „S” az egykópiás szekvencia („single copy sequence”) rövidítése, mely azt jelenti, hogy az adott szekvencia csak egyszer fordul elő a humán genomban, és az azt követő szám azt jelöli, hogy a lókuszt hányadikként írták le az adott kromoszómán. A szabályozás létrejöttékor már számos lókusznak volt széles körben használatos, nem standard (pl. FGA, vWA, TH01, stb.) elnevezése is, ami továbbra is megmaradt.

Az allélokat a teljes ismétlődési egységek száma alapján kell elnevezni. Előfordulhatnak ún. mikrovariáns (köztes- v. inter-) allélok, melyek nem teljes „repeat”-et tartalmaznak, ilyen esetben a teljes ismétlődés száma után ponttal elválasztva kell a hiányos ismétlődés meglévő bázisainak számát feltüntetni. Léteznek nagyon bonyolult struktúrájú STR-ek, ezek többféle és eltérő méretű motívumból állnak, ezért igen nehéz az allélok megfelelő elnevezése. Ezekben az esetekben az allélok hosszúsága között kell kapcsolatot keresni, alapul véve a már korábban elnevezetteket. Előfordulhat, hogy a határoló (un. „flanking”) régióban inszerció vagy delécio történik, aminek következtében szintén köztes allélok jelennek meg. Ezek mikrovariáns alléloktól való megkülönböztetésére ajánlott a „+” (inszerció) ill. „-” (delécio) jelölés. Duplikálódott haploid lókuszek esetében, ahol a megfigyelt allélok nem egyetlen lókuszt termékei, az allélokat együtt kell kezelni, és a nemzetközi ajánlásnak megfelelően kötőjellel elválasztva megnevezni (pl.: DYS385 15-17).

1.2.1.1. Az X-kromoszómás STR markerek

Az X-kromoszómás markereknek az igazságügyi genetikában leginkább származás-megállapítási kérdésekben van jelentősége. Az X-kromoszómás markerek vizsgálata akkor

jelenthet megoldást, ha pl. a vélelmezett apa elhunyt, és a kérdéses gyermek leány. A lánygyermeket, annak édesanyját és a vélelmezett apa anyját vizsgálva az X-kromoszómás markerekkel úgy számolhatunk, mintha a gyermeket, édesanyját és a vélelmezett apát vizsgálnánk autoszómális markerekre. Ha lánygyermeket, édesanyját, a vélelmezett apa törvényes lánygyermekét és annak édesanyját vizsgáljuk, akkor a két lánygyermek apai X-kromoszómáját hasonlíthatjuk össze.

X-kromoszómás markerek vizsgálata alkalmazható az egészségügyi gyakorlatban is. Ekkor az X-kromoszómához kapcsolt betegség génjéhez közel eső markerek vizsgálatával nyomon követhető a betegség családon belüli öröklődése, esetlegesen megállapítható, hogy a születendő gyermek beteg vagy egészséges lesz-e, valamint az, hogy az egészséges családtagok közül ki a hordozó és ki nem.

Sztenderdizált vizsgálati csomagok („kit”-ek) használatával lehetségessé vált a már korábbiakban felmért lókuszok (Janica és mtsai, 2006; Tang és To, 2006; Verzeletti és mtsai, 2007; Zalan és mtsai, 2007) mellett újabb 4 lókusz (DXS10074, DXS10101, DXS10134 és DXS10135) vizsgálata (Biotype AG, 2006). Az újabb lókuszok a korábbiakhoz hasonlóan ugyanúgy négy, különböző kapcsoltsági régióban helyezkednek el, és mindegyikük szorosan kapcsolt egy-egy régebbi lokusszal (Biotype AG, 2006). A lókusz-párokon belül a rekombináció valószínűsége csekély, míg közöttük gyakorlatilag szabad rekombináció lehetséges, így az öröklődésük függetlennek tekinthető. Újabbban további négy X-STR lókusz (DXS10079, DXS10103, DXS10146 és DXS10148) vizsgálata is lehetséges, mellyel négy különböző kapcsoltsági csoportban elhelyezkedő, szorosan kapcsolt lókusz-trió tesztelhető (Biotype AG, 2009) (F1. ábra).

1.2.1.2. Az Y-kromoszómás STR markerek

Az igazságügyi genetikában az Y-kromoszómán leginkább az STR lókuszok állnak az alkalmazás fókuszában (Butler, 2005), a rutinszerűen vizsgált Y-kromoszómás STR lókuszok száma megközelíti az autoszómás STR-ét. Az Y-kromoszómás lókuszokon az egyes allélok nem véletlenszerű kombinációban vannak jelen. A kapcsolt allélok specifikus kombinációját haplotípusnak nevezzük (Mathias és mtsai, 1994). Az Y-kromoszóma csak a férfiakban található meg, azért Y-kromoszómás STR-kel egy férfi haplotípusa olyan kevert mintákból is meghatározható, amelyekből a női sejtek túlnyomó többsége miatt az autoszómás STR lókuszok tipizálása nem ad informatív eredményt (Jobling és mtsai, 1997)

Populációs és evolúciós felméréseknél, ha az Y-kromoszóma nyomon követése a cél, az autoszómás lokuszokkal ellentétben nem az allél gyakoriságot célszerű alkalmazni, hanem a haplotípus gyakoriságot (Spurdle és Jenkins 1992; Kayser és mtsai, 1997a; Kayser és mtsai, 1997b).

Egy adott Y-STR haplotípust azonban a fentieknek megfelelően nem csak egyetlen személy hordozhat, hanem a kérdéses személy minden férfiági rokona, így a gyanúsított vagy vélelmezett apa édesapja, nagyapja, fiútestvére, nagybátyja, fia, fiú unokája, fiú unokatestvére, stb. is ugyanazzal az Y-kromoszómás STR haplotípussal rendelkezik.

Az Y-kromoszómás STR lokuszok igazságügyi genetikában betöltött szerepét mutatja az is, hogy a 2000-ben létrejött nemzetközi Y-STR haplotípus referencia adatbázis mára (YHRD 2012. július 19., Release 39) 101 055 férfi 7-lókuszos minimál haplotípusát (MHT), 52 628 férfi haplotípusát 12-lókuszos (MHT+), és 40 987 férfi 17-lókuszos haplotípusát (MHT++) tartalmazza (www.yhrd.org).

1.2.2. Az Y-kromoszómás SNP markerek

Az Y-SNP lokuszok vizsgálata és a vizsgált populációk Y-kromoszómás haplocsoport-összetétele igazságügyi genetikai szempontból nem bír meghatározó jelentőséggel, mivel az Y-SNP haplocsoportok száma az Y-STR haplotípusok számánál jóval kisebb. Egy haplocsoportba sok, különböző STR haplotípus tartozik, ezért az SNP lokuszok vizsgálata leginkább kizárás megállapítására alkalmas, egyezés esetén megfelelően magas valószínűségi hányadost sem származási-, sem bűnügyekben nem tudnak szolgáltatni. Az STR lokuszok mellett azonban az Y-kromoszómás populációs és evolúciós tanulmányok informatív eszközei az SNP lokuszok. Fontos szerepet játszanak a humán migrációval foglalkozó tanulmányokban, lehetővé teszik az egyes populációk illetve populáció-csoportok közötti lényeges különbségek hatékony feltárását (Butler, 2005), a populációk történetének, vándorlásának vizsgálatát.

Az Y-SNP allélokat tipikusan „ősi”-nek („ancestral”) és „leszármazott”-nak („derived”) nevezik, és egyszerű bináris formában tartják nyilván (0 = ősi, 1 = leszármazott). Az ősi allél megállapítása a csimpánz DNS szekvenciájával való összehasonlítás alapján történik. Az SNP lokuszok előnyét stabilitásuk adja, mutációs rátájuk alacsony – kb. 10^{-8} mutáció/nukleotid/generáció (Butler, 2005), – szemben az Y-STR lokuszok – $6,9 \times 10^{-4}$ mutáció/lokusz/generáció (Zhivotovsky és mtsai, 2004) – mutációs rátájával, éppen ezért hosszabb idő távlatában is alkalmasak az apai leszármazási vonalak nyomon követésére.

A „haplocsoport” és „haplotípus” kifejezéseknek több, egymással átfedő definíciója létezik. A haplocsoportot bináris polimorfizmusok által meghatározott leszármazási vonalnak (NRY, Non Recombinating region of Y) is tekinthetjük. A „haplotípus” megnevezést azokra az egy haplocsoportba tartozó leszármazási vonalakra alkalmazzák, melyeket az NRY régióban elhelyezkedő STR lókuszok (Y-STR) variációi határoznak meg (Knijff, 2000). Az Y-kromoszómás SNP markerek alapján filogenetikai fa állítható fel, aminek a segítségével nyomon lehet követni az egyes haplocsoportok leszármazási sorrendjét. A haplocsoportokat az „ABC” betűivel, az alcsoportokat a finomabb felbontás érdekében számok és betűk kombinációjával jelölik (pl. R1b1). A vizsgálati módszer fejlődését mutatja, hogy amíg 2002-ben 243 SNP markerből és 153 haplocsoportból (Y Chromosome Consortium, 2002), 2008-ban már 599 markerből és 311 haplocsoportból (Karafet és mtsai, 2008) állt a filogenetikai fa, és ez a fejlődés folyamatos. A haplocsoportok eredete nagyon régre, több ezer, esetenként több tízezer évvel ezelőttre nyúlik vissza.

A haplocsoportok meghatározásának két módja is van. Egyik az, hogy a filogenetikai fa elejéről elindulva végighaladunk a fa ágai mentén, amíg meg nem találjuk a mintához tartozó haplocsoportot. Másik módszer az ún. „út levágása”, ezt akkor alkalmazhatjuk, ha van előfeltevésünk, melyik haplocsoportba tartozhat a vizsgált személy, ekkor csak a filogenetikai fa ágának végén lévő – azaz a haplocsoportot meghatározó – markert vizsgáljuk.

A minta haplocsoportjára vonatkozó előfeltevést kétféle módon lehet szerezni, mindkét esetben a minta előzetes Y-STR haplotipizálására van szükség. Az első módszer feltételezi, hogy már vannak minták, amelynek haplotípusa és haplocsoportja ismert. A vizsgálandó minta haplotípusát össze kell vetni a már ismert haplocsoportú haplotípusokkal és teljes, vagy majdnem teljes (egy vagy két lókuszon egy- vagy kétlépéses mutáció) egyezést keresni. Ha található ilyen minta a már korábban vizsgáltak között, akkor annak a haplocsoportjára kell tesztelni. Ez természetesen kumulatív módszer, minél több a már megvizsgált minta, annál jobb eséllyel lehet a vizsgálandó markert eltalálni. A feltételezett haplocsoportoz tartozó markerrel mindenképpen meg kell vizsgálni a mintát, mert ritkán ugyan, de előfordul, hogy azonos haplotípushoz más haplocsoport tartozik. Ha nem található ilyen egyezés a már vizsgált minták között, akkor online elérhető, haplocsoport „jósoló” programot érdemes használni. Jelenleg kétféle ilyen programot lehet igénybe venni: World Haplogroup & Haplo-I Subclade Predictor (Cullen, <http://members.bex.net/jtcullen515/HaploTest.htm>) és With Athey's Haplogroup Predictor (Athey, 2006). A két program a haplotípusok többségéhez nagy valószínűséggel tud haplocsoportot rendelni. Néhány esetben ezek a programok sem

adnak megbízható előrejelzést a haplocsoportot illetően, ekkor a már elsőnek említett megoldást kell alkalmazni, azaz „végigsétálni” a fa ágai mentén.

A mitokondriális és Y-kromoszómás haplocsoport megnevezések eltérnek egymástól (F2. ábra).

1.2.2.1. A fő haplocsoportok

A legősibb, „A” haplocsoport, Afrikában jött létre, korát a legújabb kutatások 142 000 évre (Cruciani és mtsai, 2011) becsülik. Az „A” haplocsoport Afrikában a khoisan, etióp és szudáni népeiségekben fordul elő (Karafet és mtsai, 2008).

A „B” haplocsoport szintén Afrikában alakult ki, kb. 75 000 éve vált el az „A” haplocsoporttól (Cruciani és mtsai, 2011), Afrika szubszaharai területein található meg, legnagyobb gyakorisággal a pigmeus és hadzabe populációkban (Karafet és mtsai, 2008).

A „C” haplocsoport Afrika szubszaharai területein nem fordul elő, ez alapján feltételezhető, hogy Ázsiában jött létre, az után, hogy az anatómiailag modern ember elhagyta Afrikát (Karafet és mtsai, 2008). A haplocsoport kora kb. 50 000 év (International Society of Genetic Genealogy, 2012).

A „D” haplocsoport jellemzően szintén Ázsiában fordul elő (Japán, Kína és Andaman szigetek), valószínűleg itt is keletkezett (Karafet és mtsai, 2008), kora kb. 50 000 év (International Society of Genetic Genealogy, 2012).

Az „E” haplocsoport kialakulásának helye az előfordulási gyakoriság és az alcsoportjainak diverzitás alapján Északkelet-Afrikában feltételezhető, nagy valószínűséggel a Közel-Keletről Afrikába visszavándorolt populációban (Underhill és mtsai, 2001). Kialakulása kb. 50 000 évvel ezelőttre tehető Karafet és mtsai (2008) szerint, legnagyobb gyakorisággal Afrikában, közepes gyakorisággal a Közel-Keleten és Dél-Európában, alacsony gyakorisággal pedig Közép- és Dél-Ázsiában található meg.

Az „F” haplocsoportba és leszármazott haplocsoportjaiba tartozik a világ népességének több mint 90 százaléka. A haplocsoport az Afrikából történt kivándorlás után kb. 50 000 évvel ezelőtt jöhetett létre Euráziában. Sri-Lankán, Kelet-Ázsiában és az indiai szubkontinensen található meg (Karafet és mtsai, 2008).

A „G” haplocsoport eredete vitatott. Keletkezésének idejét 15 000 – 17 000 évvel ezelőttre datálják, helyét Nyugat-Ázsiában feltételezik (Cinnioglu és mtsai, 2004, Semino és mtsai; 2000). A G-klád nem túlságosan elterjedt, leginkább a Közel-Keleten, a Földközi tenger medencéjében és a Kaukázus hegységben található meg (Karafet és mtsai, 2008).

A „H” haplocsoport valószínűleg az indiai szubkontinensen jött létre kb. 30-40 000 évvel ezelőtt, a haplocsoportba tartozó férfiak többsége ma is ezen a területen él. A H-M69 haplocsoport jellemzően Indiában, Sri Lankán, Nepálban és Pakisztánban fordul elő. Indiában inkább az alacsony kasztbelieknél és a törzsi csoportoknál fordul elő. A haplocsoport előfordulása az indiai szubkontinensen és a roma populációkon kívül igen ritka. Európában a „H” haplocsoportba tartozó férfiak nagy része roma, a romák pedig szintén indiai eredettel bírnak (Jobling és Tyler-Smith, 2003; Karafet és mtsai, 2005; Sengupta és mtsai, 2006, (International Society of Genetic Genealogy, 2012).

Az európai „östelepes I” haplocsoport valószínűleg kb. 22 000 (15-30 000) éve, balkáni refugiumban jött létre, ami egybeesik a legutóbbi, 21 000 évvel ezelőtti glaciális maximummal (Karafet és mtsai, 2008). Egyes elméletek szerint az I-M170 haplocsoport kezdeti elterjedése kapcsolatban volt a gravetti kultúra elterjedésével (Semino és mtsai, 2000). Az európai népesség egyötöde tartozik ebbe a haplocsoportba, Európán kívül gyakorlatilag nem fordul elő (leszámítva az Európából kivándorlókat és leszármazottaikat).

A „J” haplocsoport mintegy 30 000 éve alakulhatott ki Délnyugat-Ázsia területén (31 700 ± 12 800 év, Semino és mtsai, 2004). Nagy gyakorisággal a Közel-Keleten, Észak-Afrikában, Európában, Közép-Ázsiában, Pakisztánban és Indiában fordul elő (Karafet és mtsai, 2008).

A „K” haplocsoport valószínűleg Délkelet- vagy Dél-Ázsiában keletkezett 40-50 000 évvel ezelőtt, az L-T haplocsoportok mind ennek leszármazottai. Előfordulása Indiára, Pakisztánra, Óceániára, Indonéziára és Ausztráliára jellemző (Karafet és mtsai, 2008).

Az „L” haplocsoport jellemzően Dél-Ázsiában fordul elő, kis gyakorisággal megtalálható még Közép- és Délkelet-Ázsiában illetve Dél-Európában a Földközi tenger partjai mellett (Karafet és mtsai, 2008).

Az „M” haplocsoport kizárólag Óceániában és Indonéziában fordul elő, a pápua és melanéz férfiak többsége ebbe a haplocsoportba tartozik (Karafet és mtsai, 2008).

Az „N” haplocsoport előfordulása leginkább Eurázsia északi részén jellemző, más területeken csak szórványosan található meg (Karafet és mtsai, 2001; Rootsi és mtsai, 2007). Kialakulása kb. 20 000 évvel ezelőttre tehető Délkelet-Ázsiában (Yunnan tartományban), és innen vándorolt szét a mai elterjedési (Mongólia, Észak-Kína, Észak-Nyugat-Európa) területére (Rootsi és mtsai, 2007).

Az „O” a fő haplocsoport Kelet-Ázsiában, ezen kívül kis gyakorisággal Közép-Ázsiában és Óceániában fordul elő (Karafet és mtsai, 2008). Megjelenése kb. 35 000 évvel ezelőttre tehető Délkelet- vagy Kelet-Ázsiában (Shi és mtsai, 2005; Rootsi és mtsai, 2007).

A „**P**” haplocsoport kb. 35 000 éves, kialakulása Dél-Szibéria, Üzbegisztán vagy Kazahsztán területén lehetett, két leszármazott haplocsoportja a „**Q**” és az „**R**” nagyon elterjedt (Karafet és mtsai, 2008; International Society of Genetic Genealogy, 2012).

A „**Q**” haplocsoport gyakori Észak-Euráziában, néhány szibériai népcsoportban, de alacsony gyakorisággal megtalálható még Európában, Kelet-Ázsiában és a Közel-Keleten is. Az amerikai őslakosok körében ez a fő haplocsoport (Karafet és mtsai, 2008).

Az „**R**” haplocsoport kb. 27 000 évvel ezelőtt jött létre Közép- vagy Dél-Ázsiában és ott nagy gyakorisággal fordul elő, de az Európai férfiak többsége is ebbe a haplocsoportba tartozik. Előfordul a Közel-Kelet és Afrika egyes területein is (Karafet és mtsai, 2008; Wells és mtsai, 2001).

Az „**S**” haplocsoport korábbi tanulmányok szerint nem volt önálló haplocsoport, hanem „**K5**” haplocsoportként szerepelt. Elsősorban Óceániában és Indonéziában fordul elő (Karafet és mtsai, 2008).

A „**T**” haplocsoport „**K2**” néven 2008-ig szintén a **K** haplocsoport egyik alcsoportja volt. Alacsony gyakorisággal fordul elő Európában, a Közel-Keleten, Észak- és Kelet Afrikában (Karafet és mtsai, 2008).

Alábbiakban az Európában elterjedt alhaplocsoportokat részletezem.

1.2.2.2. Az E1b1b1a-M78 haplocsoport

Az E1b1b1a-M78, régebbi elnevezéssel E3b1a haplocsoport Észak- és Északkelet-Afrikában, Nyugat-Ázsiában és Európában található meg. Az M78 mutáció korát kb. 18 000 (17-20 000) évre becsülik, földrajzi eredetét az STR-variancia alapján Északkelet-Afrikába, azon belül Líbiába és Egyiptomba teszik (Cruciani és mtsai, 2007). Más adatok szerint a haplocsoport kialakulásának területe „Afrika szarva” volt (Semino és mtsai, 2004). Európában a haplocsoport gyakorisága a Balkánon (akár 50%) és Olaszországban éri el a maximumát, gyakorisága Nyugat-, Közép- és Északkelet-Európa felé haladva csökken (Semino és mtsai, 2004; Peričić és mtsai, 2005a).

1.2.2.3. A G2a-P15 haplocsoport

Eddig a **G** haplocsoport G2a (P15) ága a legelterjedtebb alcsoport Nyugat-Európában. Kora kb. 12 500 év (Cinnioglu és mtsai, 2004, Karafet és mtsai, 2008).

1.2.2.4. A H1a-M82 haplocsoport

A H1-M52 alcsoport Indiában alakult ki kb. 25 ezer éve, előfordulása Indiában 3-60% között mozog (Ramana és mtsai, 2001; Wells és mtsai, 2001; Kivisild és mtsai, 2003). A roma populációkban gyakran megtalálható, specifikusan ázsiai H1-M52 haplocsoport (Kalayidjieva és mtsai 2001) is alátámasztja romák indiai eredetét illetve azt, hogy egy alapító indiai népcsoportból divergálódtak (Gresham és mtsai, 2001). A haplocsoporton belül a H1a-M82 alcsoport a balkáni roma populációkban igen gyakori, 60%-ot is elér (Peričić és mtsai 2005b), de spanyol és litván romáknál is megtalálható (Gresham és mtsai, 2001).

1.2.2.5. Az I1-M253 haplocsoport

Az I-M170 haplocsoporton belül az I1-M253 alcsoport (2008 előtt I1a) gyakorisági gradiense Európán belül Skandináviától a történelmileg német befolyás alatt állt terület határai felé haladva rohamosan csökken (Lappalainen és mtsai, 2008).

Az I1-M253 haplocsoport alapítója egyes feltételezések szerint az Ibériai félszigeten lévő refugiumban vészelté át az utolsó jégkorszakot (Genographic Project), míg más szakemberek szerint Franciaországot illetve Itáliát az eredet lehetséges helye (Rootsi és mtsai, 2004; Soares és mtsai, 2010). A különböző publikációk alapján a lokalizáció eltérő, ugyanakkor a keletkezés időpontja azonosnak (kb. 15-20 000 évvel ezelőtt) tekinthető.

1.2.2.6. Az I2a-P37.2 haplocsoport

Az I-M170 haplocsoport I2a-P37.2 alcsoportja (2008 előtt I1b) jellemzően Közép- és Dél-Európában előforduló leszármazási vonal, a Balkánon a leggyakoribb, valószínűleg ott is alakult ki az utolsó eljegesedés után, kora kb. 15 000 év. A jég visszahúzódása után indult meg az I2a-P37.2 kromoszómát hordozó férfiak balkáni refugiumból kiinduló, észak és kelet felé történő elterjedése (Rootsi és mtsai, 2004).

1.2.2.7. Az I2b-M223 haplocsoport

Az I-M170 haplocsoporton belüli, I2b-M223 (2008 előtt I1c) alcsoport kb. 14-18 000 éve, a mai Dél-Franciaország területén jöhetett létre. Ez volt az az időszak, amikor az utolsó

jégkorszak után a jég elkezdett visszahúzódní. Néhány vadászó törzs az élelem után észak felé kezdett vándorolní, és benépesítette Észak-Európát.

Az I2b-M223 és az I1-M253 haplocsoportok elterjedési területe a finn és skandináv területek kivételével nagyjából átfedő. Ez azt valószínűsíti, hogy a területen legalább egy, az I1-et is hordozó, paleolitikus refugiumból szétterjedő populáció is jelen volt. Az I1 és I2b haplocsoportok eloszlása jól korrelál a germán emberek történelmi befolyásának elterjedésével. A haplocsoport kora kb. 12 300 (\pm 3 100) év az Y-STR variációk alapján (Underhill és mtsai, 2007).

1.2.2.8. A J2*-M172 haplocsoport

A J-M304 haplocsoport két alcsoportja – J1-M267 és J2-M172 – a feltételezések szerint viszonylag korán, legalább 10 000 éve vált el. A J1-M267 ág az „Afrika szarvának” nevezett területen fordul elő. A J2-M172 alcsoportot legnagyobb gyakorisággal a „Termékeny Félhold”, Kaukázus, Anatólia, Balkán, Olaszország, a „Mediterrán medence”, az Iráni plató, Közép-Ázsia és Dél-Ázsia területén lehet megtalálni, korát kb. $18\,500 \pm 3\,500$ évre becsülik (Nasidze és mtsai, 2003; Semino és mtsai, 2004). Mediterrán területeken való fő elterjedési hulláma a feltételezések szerint egybeesett a mezőgazdaság a neolitikumi elterjedésével (Semino és mtsai, 2004).

1.2.2.9. Az R1a1-M198 haplocsoport

Az R-M207 haplocsoport egyik fő ága az R1-M173 haplocsoport, az utolsó jégkorszak alatt jöhetett létre, kora kb. 18 ezer év. Két fő leszármazási ága az R1a-SRY1831.2 és az R1b-M343 alcsoport. Az R1a-SRY10831.2 haplocsoport igen elterjedt Eurázsia nagy részén, leggyakoribb ága az R1a1-M198, ami egészen Dél-Ázsiától és Dél-Szibériától Közép-Európáig és Skandináviáig, nagy területen elterjedt (Underhill és mtsai, 2010).

Az R1a1-M198 haplocsoport eredete vitatott. Az adatok azt mutatják, hogy gyakorisága két, jól elkülönülő területen (Észak-Indiában illetve Lengyelországban és Ukrajnában) magas. A történelmi és történelem előtti lehetséges okok folyamatos vita tárgyát képezik a populációgenetikuskok körében, de a régészek és nyelvészek érdeklődése is számottevő. Egyre több tanulmány támasztja alá, hogy az R1a1-M198 haplocsoporton belüli Y-STR diverzitás maximuma Dél-Ázsiában található (Kivisild és mtsai, 2003, Mirabal és mtsai, 2009, Underhill és mtsai, 2010).

1.2.2.10. Az R1b1-P25 haplocsoport

Az R1b haplocsoportot a 2004-ben felfedezett M343 SNP alapján különböztetjük meg (Cinnioğlu és mtsai, 2004). Korábban, 2005 előtt, a P25 SNP leszármazott allélja definiálta a lókuszt (Y Chromosome Consortium, 2002), ez ma az R1b1 haplocsoportnak felel meg.

Az R1b-M343 haplocsoport eredetét Euráziában, Közép-Ázsiában feltételezik, kora 18 000 évnél kevesebbre tehető (Karafet és munkatársai, 2008). A leggyakrabban előforduló, Y-kromoszómás haplocsoport Nyugat-Európában, Eurázsia középső területének egyes részein és Közép-Afrika szub-szaharai területein. Alacsonyabb gyakorisággal fordul elő Kelet-Európában, Nyugat-Ázsiában, Közép-Ázsiában és Észak-Afrikában. Amerikában és Ausztráliában az európai bevándorlók nagy száma miatt jelentős a gyakorisága.

Nyugat-Európában szinte kizárólag az M269 markerrel jellemezhető alhaplocsoportja fordul elő, illetve ez az alhaplocsoport Törökországban található még meg említésre méltó gyakorisággal. Myres és munkatársai (2011) szerint ezek az európai Y-kromoszómák viszonylag fiatalok, a Neolitikumban démikus expanzió során Anatólián át a Közel-Keletről kerültek Európába.

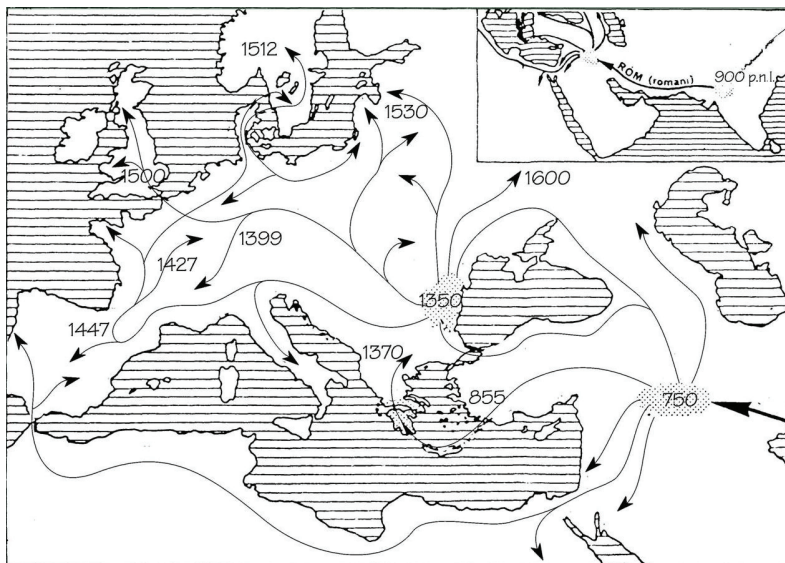
1.3. A magyarországi roma populációk eredete

Az indoeurópai nyelvjárások összehasonlító nyelvészeti vizsgálata alapján a romák Északnyugat-Indiából (Punjab, Rajastan, Uttar Pradesh és Haryana tartományok) származnak (Gresham és mtsai, 2001). Azok a kutatók, akik egy Indiából való kivándorlási hullámot feltételeznek, egyetértenek abban, hogy ez a 11. századra tehető. A több kivándorlási hullámot feltételezők a legnagyobb kivándorlási hullámot datálják a 11. századra (<http://www.romani.org/local/romhist.html>). A feltételezett vándorlási útvonal vitatott, az 1. ábra az egyik lehetséges verziót mutatja.

Magyarországra a romák több hullámban érkeztek. Az első nagy hullám a 15. században jutott el a Kárpát-medencébe, ők mára elvesztették roma anyanyelvüket, magyarul beszélnek, ez a csoport az ún. kárpáti cigány vagy romungro. A másik nagyobb magyarországi roma csoportot az oláh romák alkotják, akik a 18-19. században érkeztek a Kárpát-medence területére, ők még kétanyelvűek, őrzik roma anyanyelvüket is.

1. ábra

A romák feltételezett vándorlási útvonala



2. CÉLKITŰZÉSEK

Munkám célja az igazságügyi genetikai gyakorlatban, a származás megállapítás során előforduló, hiányos apasági ügyek megfelelő megoldásának kidolgozása volt. Ennek lehetőségét az X- és Y-kromoszómán elhelyezkedő STR markerek és az Y-kromoszómás SNP lókuszok magyar populációra nézve reprezentatív vizsgálatával kívántam megvalósítani.

Mivel az Y-kromoszómás STR és SNP lókuszok vizsgálatának nemcsak igazságügyi genetikai, hanem humán populációs vonatkozásai sem elhanyagolhatóak, kutatásaimmal és adataimmal hozzá kívántam járulni a humán populáció-történet, a vándorlások és keveredések apai-ágon történő nyomon követésének nemzetközi felméréséhez, melyet a magyar és többféle roma illetve egy malajziai indiai populáció vizsgálatával kívántam biztosítani.

2.1. X-kromoszómás STR lókuszok vizsgálata a magyar populációban

Céлом új, X-kromoszómás mikroszatellita lókuszok igazságügyi genetikai szakértői gyakorlatba történő bevezetése volt, hogy a hiányos apasági ügyek tisztázását megkönnyítsem. Korábbi munkáim keretében már elvégeztem 4, különböző kapcsoltsági régióban elhelyezkedő X-kromoszómás STR lókusz (HPRTB, DXS7423, DXS7423 és DXS8378) felmérését a magyar populációban (Zalán és mtsai, 2007), ami lehetővé tette olyan hiányos apasági ügyek megoldását is, ahol a vizsgálandó gyermek leány, és a vélelmezett apa édesanyja vagy törvényes lánygyermek a nevezett gyermek édesanyjával együtt vizsgálható. A négy lókusz együttes vizsgálata azonban általában nem biztosította a 22. számú módszertani levélben (OIOI, 2006) követelményként előírt apasági valószínűség megfelelő mértékét (minimum 99,98 %), illetve a kizárások és mutációk megnyugtató módon történő tisztázását. A fentiek kiküszöbölésére az új lókuszok allél- és a lókuszpárok haplotípus-gyakorisága mellett a populációstatisztikai jellemzőket – PIC, HET^{exp} , HET^{obs} , PD^{male} , PD^{female} , $MEC^{Krüger}$, $MEC^{Kishida}$, HWE, P érték – kívántam meghatározni, és statisztikailag tesztelni magyar populációban, valamint ezeket külföldi publikált adatokkal kívántam összehasonlítani.

2.2. Y-kromoszómás STR lókuszok vizsgálata a magyar populációban

Céлом az Y-kromoszómán fellelhető 12 STR lókusz variabilitásának 5, különböző, magyar- illetve roma populációkban történő felmérése, illetve az adatok nemzetközi adatbázisba

történő integrálása volt. Az adatbázisba való bekerüléssel az adatok nemzetközi szinten akár törvényszéki felhasználásra is elérhetővé válnak, ezen kívül lehetőségessé válik a kapott adatok összehasonlítása más populációk adataival, így a magyar- illetve a roma populációk egymással illetve más populációkkal való genetikai kapcsolatának tisztázása is elősegíthető.

2.3. Y-kromoszómális SNP lókuszok vizsgálata

Mivel a populációk történetének, vándorlásának vizsgálata szempontjából az Y-SNP lókuszok nagyon informatívak, célom volt, hogy a nemzetközi YHRD (Y Chromosome Haplotype Reference Database) adatbázisba az általam vizsgált populációk haplotípus adatai mellett, az adott haplotípusokhoz tartozó haplocsoport adatok is bekerüljenek, segítve ezzel a nemzetközi igazságügyi és kutató DNS laboratóriumban dolgozó kollégák munkáját.

Az Y-kromoszómális SNP lókuszokra vonatkozó felmérést az előző (2.2.) pontban szereplő populációk haplotípus vizsgálatával kombinálva kívántam elvégezni, malajziai indiai és szlovák romungro roma populációba tartozó férfiak haplocsoport tipizálásával kiegészítve. Célom az volt, hogy a kárpát-medencei roma populációk kapcsolatát vizsgáljam a magyar és más európai roma és nem roma, illetve indiai populációkkal és azonosítsam a roma populációk apai leszármazási vonalait.

3. ANYAGOK ÉS MÓDSZEREK

3.1. Minták és populációk

Munkám során az X- és Y-kromoszómális STR (mikroszatellita) illetve Y-kromoszómális SNP lókuszokon a felméréseket különböző populációs mintákból végeztem.

Az X-kromoszómális STR-lókuszokat a magyar populációban vizsgáltam. Az ISZKI BOI DNS Laboratóriumban 384 nem rokon, random szelektált személytől (219 férfi és 185 nő) történt vénás vérvétel EDTA-t (alvadásgátló) tartalmazó csőbe.

Az Y-kromoszómális STR lókuszokra vonatkozó felmérést 5, különböző – magyar, magyarországi roma, tiszavasvári oláh roma, tokaji oláh roma, taktaközi romungro roma – populációban végeztem el (424 személy). A magyar populációból különböző régiókból származó 230 nem rokon, random szelektált férfitől történt mintavétel az ISZKI BOI DNS Laboratóriumban (215 EDTA-val alvadásgátolt vérminta, 15 szájnyalakahártya törlés Whatman Omniswab mintavevő pálcán). A magyarországi roma populációból különböző régiókból származó 107 nem rokon, random szelektált férfitől történt mintavétel az ISZKI BOI DNS Laboratóriumban (EDTA-val alvadásgátolt vérminta). A tiszavasvári oláh roma (29 személy), tokaji oláh roma (39 személy), taktaközi romungro roma (19 személy) populációk mintavételezését Dr. Béres Judit végezte a felsorolt helyszíneken, a minták az adott településen élő, a felsorolt roma populációkba tartozó, nem rokon férfiktól származó EDTA-val alvadásgátolt vérminták voltak.

Az Y-kromoszómális SNP lókuszok vizsgálatát a magyar, magyar roma, tiszavasvári roma, tokaji roma, taktaközi romungro, szlovák-roma és malajziai indiai populációkban végeztem (787 személy).

A szlovák-romák Y-kromoszómális STR tipizálását Dr. Nagy Melinda és mtsai (2007), a malajziai indiai populációét Chang és mtsai (2007) végezték. A szlovák-roma populáció 62 nem rokon férfi EDTA-val alvadásgátolt vérmintáit tartalmazza 3 kelet-szlovákiai település izolált roma populációiból, a mintavételezést és a DNS izolálást Dr. Nagy Melinda végezte. A malajziai indiai populáció (301 nem rokon, random szelektált férfi) FTA papíron beszárított vérmintáit (személyenként 6 db 3 mm átmérőjű punch) Dr. Yuet Meng Chang bocsátotta az ISZKI BOI DNS Laboratórium rendelkezésére. A minták a Malajzia lakosságának 8%-át kitevő indiai kisebbséghez tartozó (önbevallás alapján), nem rokon férfiktól származnak.

3.2. DNS izolálása és koncentráció meghatározása

A friss, EDTA-val alvadásgátolt vérmintákból a DNS izolálás a gyártó cég utasításainak megfelelően QIAamp DNA Blood Mini Kit-tel történt (Qiagen, 2001).

A nyálmintavevő pálcával (Whatman OmniSwab) levett szájnyalúkahártya törletekből Chelex módszerrel nyertem ki a DNS-t (Butler, 2005)

A szűrőpapírra illetve FTA papírra csepegtetett és beszárított vérmintákból szerves extrakciós módszerrel (Comey és mtsai, 1994.) és ultraszűrés-koncentrálassal (Microcon-100, Amicon, Millipore) végeztem a DNS izolálását. A mintában jelen lévő humán DNS (minőséget is viszonylag pontosan tükröző) mennyiségi meghatározása real-time PCR technikával, Quantifiler Human kit, ABI 7500 Real-Time PCR System készülék, Sequence Detection software 1.2.3. (Applied Biosystems) alkalmazásával, a gyártó cég utasításainak megfelelően történt (Applied Biosystems, 2006a).

3.3. Az STR-lókuszok PCR sokszorozása és sikerének ellenőrzése

A DXS8378, DXS7132, DXS7324, HPRTB, DXS10134, DXS10135, DXS10101 és DXS10074 és Amelogenin lókuszok amplifikálását ABI GeneAmp PCR System 9700 készüléken (Applied Biosystems), Mentype Argus X-8 Kit felhasználásával végeztem a gyártó utasításainak megfelelően (Biotype AG, 2006).

A DYS19, DYS389I, DYS389II, DYS390, DYS391, DYS392, DYS393, DYS437, DYS438, DYS439 és DYS385 lókuszok amplifikálását ABI GeneAmp PCR System 9700 készüléken (Applied Biosystems), Powerplex Y PCR Amplification Kit felhasználásával végeztem, a gyártó utasításainak megfelelően (Promega, 2008). A PCR sikerességének (ún. hozamának) ellenőrzése horizontális poliakrilamid gélelektroforézissel történt. A poliakrilamid gél összetétele: 10 ml akrilamid törzsoldat (30 % T, 5 % Cbis), 4,8 ml 2 M Tris-formiát puffer (pH=9,0), 4 ml 0,28 M CHES oldat, 21,4 ml desztillált víz, 280 µl 10% APS oldat, 140 µl TEMED. Az elektroforézis Multiphor II Electrophoresis System készüléken 1000 V, 20 mA, 10 W futtatási paraméterekkel zajlott. Futtató pufferként 0,5 M Tris-hidroximetil-aminometán, 0,14 M bórsav oldatot alkalmaztam. A gél előhívása ezüsfestéssel (Promega, 2000) történt.

3.4. Genotipizálás fragmenshossz analízissel

A felsokszorozott DNS fragmentumok méret szerinti elválasztása denaturáló kapilláris gélelektroforézissel ABI Prism 310 és ABI 3130 Genetic Analyzer (Applied Biosystems) készülékeken, a felhasznált kitek használati utasításának megfelelően történt (Biotype AG, 2006; Promega, 2008). Az adatok kiértékeléséhez, és a minták genotipizálásához az ABI Prism 310 Genetic Analyzer készüléken GeneScan Analysis v3.1. és Genotyper v2.6.2 szoftvereket (Applied Biosystems), az ABI 3130 készüléken Genemapper ID v3.2 (Applied Biosystems) szoftvert használtam.

3.5. Az X-STR lokuszok ritka és mikrovariáns alléljainak szekvenálása

A szekvenálást együttműködés keretében a Biotype AG kutató laboratóriumában végezték (Moritzburger Weg 67, D-01109 Dresden, Germany). A megszekvenálandó allélokról jelöletlen primer párokkal nyertek PCR terméket. Az ampikonokat a Zero Blunt™ TOPO® PCR Cloning Kit for Sequencing (Invitrogen) pCRBlunt-TOPO plazmidjával, *Escherichia coli* TOP10F⁺-be (Invitrogen, Carlsbad, CA) klónozták. A transzformálásonként legalább két bakteriális kolóniából származó inszert mindkét szálon történő szekvenálását Big Dye Terminator Cycle Sequencing Kit-tel (Applied Biosystems) végezték el, a felhasznált kitek használati utasításának megfelelően. A primer és ampikon szekvenciák elérhetők a dbSTS (dbSTS_Id:82864-828769) és GenBank adatbázisokban (accession number: BV695821-BV695833).

3.6. Az Y-kromoszómális SNP lokuszok PCR-amplifikációja és genotipizálása TaqMan próbával (haplocsoport meghatározás)

A vizsgált Y-SNP markereket és a hozzájuk tartozó haplocsoportok – CT-M168; C-M216; C, FT (xD,E)-P143; C1-M105; C2-M38; C3-M217; C4a-M210; DE-YAP; D-M174; E-SRY4064; E1b1b1-M35; E1b1b1a-M78; E1b1b1b-M81; E1b1b1c-M123; FT-M89; G-M201; G1a-P20; G2a-P15; H1-M52; H1a-M82; I-M170; I1-M253; I2a-P37.2; I2b-M223; J-M304; J1a-M62; J2-M172; J2a1-M47; J2a2-M67; J2a3-M68; J2a4-M137; J2a5-M158; J2b-M12 (M102); KT-M9; M2a-SRY9138; T-M70; L-M11; M1-M106; N-M231; N1c-Tat; O-M175; O1a-M119; O3-M122; PR-M45; R-M207; R1-M173; R1a-SRY10831.2; R1a1-M198; R1b1-P25 és R2-M124 (Underhill és mtsai, 2000; Underhill és mtsai, 2001; Hammer és mtsai,

1998; Hammer és mtsai 2001; Karafet és mtsai, 2001; Karafet és mtsai, 2008; Cinnioglu és mtsai, 2004; Y Chromosome Consortium, 2002; Athey és Nordtvedt, 2005). A nevezéktant az ajánlásoknak megfelelően alkalmaztam (Jobling és Tyler-Smith 2003; Karafet és mtsai, 2008). A markerek kiválasztása 2006-2007-ben történt. A választás során az egyik szempont az volt, hogy a 2002-ben publikált Y-SNP filogenetikai fa minden fő haplocsoportját fedje le marker, kivéve az A és B haplocsoportokat, mert ezek előfordulása Afrikában és az afrikai eredetű férfiakban feltételezhető, a vizsgált populációkban előfordulások valószínűtlen. A fő haplocsoportok magyar populációban történt meghatározása után a markerválasztás úgy történt, hogy a nagy gyakorisággal előforduló fő haplocsoportokon belül vizsgálható legyen azoknak az alhaplocsoportoknak a jelenléte, melyeknek feltételezhető az előfordulása a magyar populációban: E1b1b1-M35; E1b1b1a-M78; E1b1b1b-M81; E1b1b1c-M123, G1a-P20; G2a-P15, I1-M253; I2a-P37.2; I2b-M223, J1a-M62; J2-M172; J2a1-M47; J2a2-M67; J2a3-M68; J2a4-M137; J2a5-M158; J2b-M12 (M102), R1-M173; R1a-SRY10831.2; R1a1-M198; R1b1-P25. A H1a-M82 alhaplocsoport előfordulása nem jellemző Európában, ám a roma populációkban igen, ezért ezt a markert is vizsgáltam. A jellegzetesen Ázsiában előforduló fő haplocsoportok alhaplocsoportjait is vizsgáltam, mivel előfordulásuk lehetősége fennállt a malajziai indiai populációban: C1-M105; C2-M38; C3-M217; C4a-M210, M2a-SRY9138, O1a-M119; O3-M122, R2-M124. 2008 óta (Karafet és mtsai) az M52-és az M106 markerek már csak alhaplocsoportot (H1 és M1) határoznak meg, ezért a jelenlegi H és M fő haplocsoportok vizsgálatára nem szerepel marker. Az S haplocsoport csak 2008-ban került fel az Y-SNP filogenetikai fára (Karafet és mtsai), így ezt a haplocsoportot nem vizsgáltuk. A Q-P36.2 haplocsoport (2008 óta Q1) genotipizálására tervezett próba nem volt működőképes, így ennek a fő haplocsoportnak a vizsgálata maghiúsult és így a P-M45 fő haplocsoporton belül az R-M207 haplocsoportba nem tartozó minták P*-M45 haplocsoportba kerültek. A genotipizáláshoz TaqMan (Applied Biosystems) próbákat használtam, 3-5 ng DNS templát, ABI 7500 Real-Time PCR System és GeneAmp 9700 PCR System készülékek (Applied Biosystems) alkalmazásával. A TaqMan próbák adatait az F1. táblázat tartalmazza. A PCR termékek relatív fluoreszcencia detektálását ABI 7500 Real-Time PCR System készülékkel végeztem, a genotipizáláshoz a Sequence Detection software v1.2.3-at alkalmaztam a gyártó utasításainak megfelelően (Applied Biosystems, 2006b).

3.7. Populáció-statisztikai és -genetikai analízisek az X-STR lókuszokon

A magyar populáció genetikai struktúrájának felméréséhez a nyolc STR-lókuszra vonatkozó allélgyakoriság, PIC, PD, PM, HET, $MEC^{Krüger}$ és $MEC^{Kishida}$ értékeket külön-külön határoztam meg.

Allélgyakoriság

a lókuszokhoz tartozó allélok megfigyelt gyakorisága egy populációban.

PIC (Polymorphism Information Content)

érték azt fejezi ki, hogy egy adott lókusz az allélok mérettartományának és gyakoriságának ismeretében mennyire informatív.

$$PIC = 1 - \sum_{i=1}^n p_i^2 - \sum_{i=1}^{n-1} \sum_{j=i+1}^n 2 \cdot p_i^2 \cdot p_j^2$$

ahol p_i és p_j az i -edik és j -edik allél megfigyelt gyakorisága (Botstein és mtsai, 1980).

$HET^{expected}$ (Heterozygosis)

kifejezi, hogy a vizsgált egyéneknek várhatóan mekkora hányada lesz heterozigóta a vizsgált lókuszra nézve.

$$HET^{expected} = 1 - \sum_{i=1}^n p_i^2$$

ahol p_i az i -edik allél megfigyelt gyakorisága (Evett és Weir, 1998).

PD (Power of Discrimination)

kifejezi, hogy a populációból véletlenszerűen kiválasztott két személyt vizsgálva, mennyi annak az átlagos valószínűsége, hogy a két személy a vizsgált lókuszon eltérő genotípust hordoz.

$$PD = 1 - \sum_{i=1}^n x_i^2$$

ahol x_i az i -edik genotípus vagy haplotípus megfigyelt gyakorisága (Desmarais és mtsai, 1998).

Több lókuszra kombinálva

$$PD_{komb} = 1 - \prod_{i=1}^n (1 - PD_i)$$

A számítást a női és férfi mintákon külön el kell végezni, mivel a lókuszok öröklődése a két esetben különböző (PD^{male} , PD^{female}).

PM (Probability of Match)

kifejezi, hogy a populációból véletlenszerűen kiválasztott két személyt vizsgálva, mennyi annak az átlagos valószínűsége, hogy a két személy a vizsgált lókuszon megegyező genotípust hordoz.

$PM = 1 - PD$, több lókuszt kombinálva

$$PM_{\text{komb}} = \prod_{i=1}^n PM_i.$$

A számítást a női és férfi mintákon külön el kell végezni, mivel a lókuszok öröklődése a két esetben különböző (PM^{male} , PM^{female}).

$MEC^{\text{Krüger}}$ (Mean Exclusion Chance)

hiányos apasági vizsgálatok esetén kifejezi, ha az anyát, lány gyermekét és a vélelmezett apa anyját vizsgáljuk, mennyi annak a valószínűsége, hogy a populációból véletlenszerűen kiválasztott férfi, mint vélelmezett apa kizárt.

$$MEC^{\text{Krüger}} = \sum_{i=1}^n p_i \cdot (1 - p_i)^2 + \sum_{i=1}^{n-1} \sum_{j=i+1}^n p_i \cdot p_j \cdot (3p_i + 3p_j - 4)$$

ahol p_i és p_j az i -edik és j -edik allél megfigyelt gyakorisága (Krüger és mtsai, 1968).

MEC^{Kishida} (Mean Exclusion Chance)

nem hiányos apasági vizsgálatok esetén kifejezi, ha az anyát, lány gyermekét és a vélelmezett apát vizsgáljuk, mennyi annak a valószínűsége, hogy a populációból véletlenszerűen kiválasztott férfi, mint vélelmezett apa kizárt.

$$MEC^{\text{Kishida}} = \sum_{i=1}^n p_i^3 \cdot (1 - p_i) + \sum_{i=1}^n p_i \cdot (1 - p_i)^2 + \sum_{i=1}^{n-1} \sum_{j=i+1}^n p_i \cdot p_j \cdot (p_i + p_j)$$

ahol p_i és p_j az i -edik és j -edik allél megfigyelt gyakorisága (Kishida és mtsai, 1997).

Az egyes lókuszokra kiszámított MEC értékeket az alábbi képlet szerint **kombinálhatjuk** az összes vizsgált lókuszt:

$$MEC_{\text{komb}} = 1 - \prod_{i=1}^n (1 - MEC_i)$$

HWE P érték (Hardy-Weinberg egyensúly)

megmutatja, hogy a vizsgált lókuszt Hardy-Weinberg egyensúlyban van-e, X-kromoszómális lókuszok esetén csak női mintákra értelmezhető.

A Hardy Weinberg egyensúly tesztelésére az Arlequin 2.001 szoftvert használtam (Schneider és mtsai, 2000) a következő beállításokkal: No. of steps in Markov chain = 100000, No. of Dememorisation Steps = 10000.

G teszt

Annak vizsgálatára, hogy a külföldi populációs adatok és a magyar allélgyakorisági adatok között van-e szignifikáns eltérés, G tesztet alkalmaztam.

3.8. Populációstatisztikai és genetikai analízisek az Y-STR és Y-SNP lókuszokon

A genetikai struktúra felméréséhez kiszámítottam az Y-kromoszóma nem rekombináldó régiójában elhelyezkedő 12 Y-STR és 51 Y-SNP lókuszra vonatkozó haplotípus- és haplocsoportgyakoriságokat illetve haplotípus- és haplocsoportdiverzitást (Nei-féle géndiverzitás). A vizsgált populációk és a referált irodalmi populációs adatok összehasonlításához a populáció párokra vonatkozóan a haplotípus illetve haplocsoportgyakoriságok alapján F-statisztika tesztelést és AMOVA-t végeztem. Az eredmények összefüggéseit a MDS (Multidimensional Scaling) módszerrel elemeztem (Kruskal és Wish, 1978). A földrajzi és genetikai távolságok összefüggésének ábrázolására a vizsgált populációk vonatkozásában filogeográfiai analízist készítettem (Cavalli-Sforza és Bodmer, 1971). Az egyes haplocsoportokhoz tartozó haplotípusok leszármazási viszonyainak ábrázolását és esetlegesen egy közös ősről visszavezethető haplotípusok létrejöttéhez szükséges divergálódási idő becslését Network programmal (Bandelt és mtai, 1999) végeztem.

Haplotípus gyakoriság

a 12 Y-STR lókuszhoz tartozó haplotípusok megfigyelt gyakorisága egy populációban.

Haplocsoport gyakoriság

az 51 Y-SNP lókuszhoz tartozó haplocsoportok megfigyelt gyakorisága egy populációban.

Haplotípus diverzitás (Haplotype Diversity) és haplocsoport diverzitás (Haplogroup Diversity)

kifejezi a vizsgált populációk géndiverzitását

$$h = \frac{n}{n-1} \cdot (1 - \sum x_i^2)$$

ahol n a kromoszómák száma és x_i az i -edik allél megfigyelt haplotípus- vagy haplocsoportgyakorisága (Nei, 1973).

F-statisztika és AMOVA

A genetikai profilok interpopulációs variabilitásának megbecsléséhez hagyományos Wright-féle F-statisztika analízist és molekuláris varianciaanalízist (AMOVA) használtam (Wright 1951; Weir és Cockerham 1984; Excoffier és mtai, 1992; Michalakis és Excoffier 1996). A

populáció párokra vonatkozó Fst értékeket és azok statisztikai szignifikanciáját Arlequin 2.0 szoftverrel határoztam meg.

Az AMOVA a genotípusok (haplotípusok) közötti molekuláris távolságon alapszik, amely egyenlő az egyes genotípusokat egymástól elválasztó mutációk minimális számával. Az elemzés eredményeképpen kapott ΦST érték a Wright-féle FST értékekhez hasonlóan azt fejezi ki, hogy a populációban meglévő teljes molekuláris variancia mekkora része származik a populációk közötti varianciából. A távolságszámításnál az STR lókuszok lépésenkénti (azaz stepwise) mutációs modelljét állítottam be (Ota és Kimura, 1973). A távolságmátrix létrehozásakor az STR allélok repeat-számbeli különbségeinek négyzetét alkalmaztam (Michalakis és Excoffier, 1996). A ΦST érték nagysága a populációk közötti molekuláris távolsággal arányos, statisztikai szignifikanciáját szimulációval teszteltem. A szimulációt végző szoftver az adott populáció párban előforduló genotípusokat (haplotípusokat) véletlenszerűen újra szétosztja a két populációk között. A szoftver beállításánál 100000 replikációt alkalmaztam. Az aktuális ΦST értéket meghaladó szimulációs ΦST értékek gyakorisága a szimuláció P értéke. Ebben az esetben a $\{\Phi ST=0\}$ hipotézist teszteltem a $\{\Phi ST>0\}$ hipotézis ellenében. Ha a kapott $P<0,05$, akkor 95%-os szignifikancia-szint mellett a nullhipotézis elvethető, azaz a két vizsgált populáció között szignifikáns különbséget van. Mivel az AMOVA nem képes duplikált lókuszok kezelésére, ezért a DYS385 lókuszt nem elemeztem. A DYS39II lókusz tartalmazza a DYS389I lókusz ismétlődéseit is, ezért az AMOVA-hoz a DYS389II lókuszon detektált „repeat” egységek számából kivontam a DYS389I lókusz ismétlődéseinek számát.

Filogenetikai fa szerkesztés

A filogenetikai fa szerkesztését a genetikai távolságokból median joining módszerrel végeztem, a Phylip 3.6 programcsomag használatával (Felsenstein, 1989).

MDS (Multidimensional Scaling)

A többdimenziós skálázás olyan módszer, melynek kiindulási adatait az objektumok „közelége” adja. Az elemzés célja a megfigyelt egyedek közti hasonlóságot/különbözőséget visszaadó, összevont dimenziók (több megfigyelési szempontot egyszerre visszatükröző, egyszerűsített változók) megtalálása, hasonlósággént/távolsággént bármilyen jellegű hasonlóság/távolságmátrix használható. Az MDS az objektumok hatékony „újra elrendezésének” módja a megadott dimenziók számának megfelelő térben, végeredménye az objektumok olyan elrendezése, ami a leginkább megfelel a köztük megfigyelt hasonlóságoknak/távolságoknak. Az MDS eredménye általában egy térbeli vagy síkbeli reprezentáció, ami pontok geometriai konfigurációját térkép-szerűen ábrázolja. A

konfiguráció minden egyes pontja egy objektumnak felel meg, így a konfiguráció az adatok „rejtett struktúráját” tükrözi, és gyakran megkönnyíti az adatok megértését. Az adat-struktúra leképezésekor minél nagyobb a különbség (vagy kisebb a hasonlóság) két objektum között, a térbeli reprezentáción annál távolabb helyezkednek el (Kruskal és Wish, 1978). A genetikai távolságok MDS formában történő ábrázolását a ViSta 7.9.2.4 szoftverrel (Young, 2001) készítettem.

Filogeográfiai analízis (Phylogeographic Analysis)

A populációk közötti hasonlóság származhat a közös eredetből, vagy kis földrajzi távolság esetén az utóbbi időkben történt keveredésükből. Általánosságban elmondható, hogy a földrajzi távolság miatti izoláció következtében az egyes népcsoportok közötti genetikai távolság arányos lehet a köztük lévő földrajzi távolsággal, ami látható, ha a populációk közötti földrajzi távolságok függvényében történik a genetikai távolságok ábrázolása (Cavalli-Sforza és Bodmer, 1971). Az ábrázolást Microsoft Office Excel 2003 programmal készítettem.

Hálózat analízis és divergálási idő becslés

A median joining network analízist (Bandelt és mtsai, 1999) a Network 4.2 számítógépes program felhasználásával végeztem el. A median joining hálózatokat mindig egy adott haplocsoportba tartozó haplotípusokra vonatkozóan készítettem el. Az analízis előtt a DYS389II ismétlődési számából levontam a DYS389I lókuszméret ismétlődési számát. Mivel a program nem tud duplikálódott lókuszt kezelni, ezért a DYS835 lókuszt kihagytam az elemzésből. A szoftver a betáplált Y-STR haplotípusokból elkészíti az összes lehetséges legrövidebb és legegyszerűbb filogenetikai fát (az összes maximum parsimónia fát), azaz a median joining hálózatot. A fa csomópontjai az egyes haplotípusok, a csomópontok mérete arányos az azoknak megfelelő haplotípusok előfordulási gyakoriságával, míg az egyes csomópontokat összekötő vonalak (ágak) hossza a haplotípusok között lévő mutációs lépések számával arányos. A mutációs ráta ismeretében szoftverrel lehetséges megbecsülni a hálózaton belül ősinnek kiválasztott csomópontból a belőle leszármazott csomópontok létrejöttéhez szükséges időt. A divergálási idő becsléséhez a lókuszonkénti mutációs rátát $6,9 \times 10^{-4}$ mutáció/lókuszt/25 évvel becsültem (Zhivotovsky és mtsai, 2004).

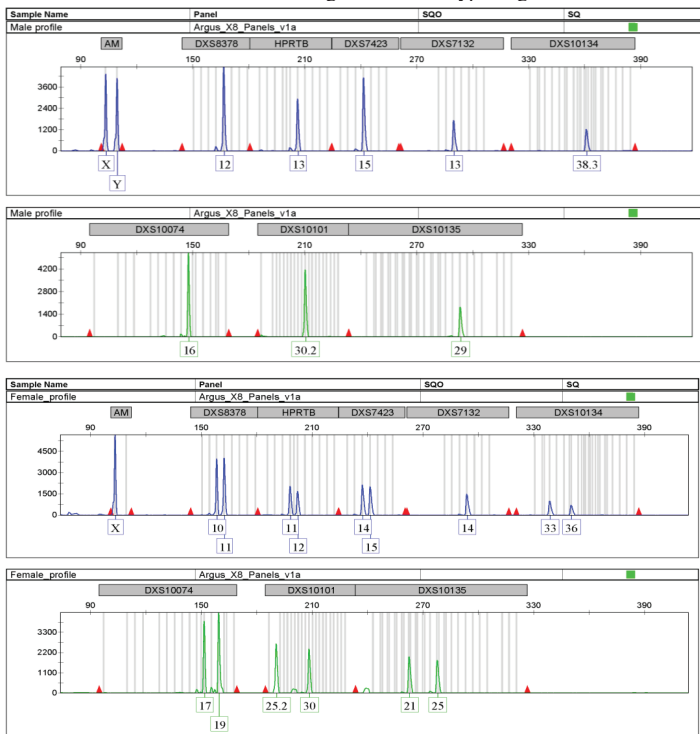
3.10. Gyakorlati alkalmazás

A Mentye Argus X-8 kit gyakorlati alkalmazhatóságának demonstrálása hiányos apasági vizsgálat példáján keresztül.

4. EREDMÉNYEK ÉS ÉRTÉKEK, X-KROMOSZÓMA

2006-ban 219 férfi és 165 nő genotipizálását végeztem el 8 X-kromoszómális STR lókuszon a Mentype Argus X-8 PCR kittel (2. ábra). Ugyanezek a minták korábban a 4-lókuszos Argus X-UL kit (DXS7132, DXS7423, DXS8378 és HPRTB) magyar populációs felméréséhez kerültek felhasználásra, melynek eredményét nemzetközi szaklapban publikáltuk (Zalán és mtsai, 2007).

2. ábra Férfi és női elektroferogramok a Mentype Argus X-8 kittel



Mivel a Mentype Argus X-8 kit tartalmazza a Mentype Argus X-UL kit lókuszeit is, ezért a populációs felmérés eredményeit dolgozatomban arra a 4 lókuszra (DXS10074, DXS10101, DXS10134 és DXS10135) közlöm, melyeket a Mentype Argus X-UL kit nem tartalmazott. 2009-ben kereskedelmi forgalomba került a Mentype Argus X-12 kit, ami a korábbi 8 lókuszt további 4 (DXS10079, DXS10103, DXS10146 és DXS10148) X-STR lókusszal egészítette ki.

A magyar populáció felmérését a 4 új lókuszra Horváth Gergely végezte az ISZKI BOI DNS Laboratóriumban, a publikációban társszerző vagyok (Horváth és mtsai, 2012).

4.1. Allélgyakoriságok a magyar populációban

Mivel az X-kromoszómális lókuszok öröklődése férfiakban és nőkben eltér, ezért az allélgyakoriságokat a nőkre és férfiakra nézve külön kellett meghatározni. A férfi és női allélgyakorisági adatok közötti esetleges, szignifikáns különbség kimutatására G-tesztet alkalmaztam. A 4 vizsgált lókuszra (DXS10074, DXS10101, DXS10134 és DXS10135) nézve a két nem allélgyakorisági adatai között nem volt szignifikáns különbség $p=0,05$ szignifikancia szinten, ezért az adatokat összevontam. Az allélgyakoriságokat (F2/a. táblázat) valamint férfiak esetén a lókuszpárokra vonatkozó számított haplotípusgyakoriságokat (F2/b. táblázat) táblázatos formában összesítettem.

4.2. Populációgenetikai alapértékek

A DXS10074, DXS10101, DXS10134 és DXS10135 lókuszok (Mentype Argus X-8 kit) allél mérettartományainak és allélgyakoriságainak ismeretében kiszámítottam lókuszonként a PIC , $HET^{expected}$, $HET^{observed}$, PD^{fi} , $PD^{nő}$, PM^{fi} , $PM^{nő}$ MEC^{Krüger} és MEC^{Kishida} értékeket (1. táblázat). A PIC érték a 4 lókusz esetében átlagosan 0,88, ami azt jelenti, hogy a vizsgált lókuszok a magyar populációban polimorfak, vizsgálatuk informatív. (A PIC érték 0 és 1 közötti értékeket vehet fel, minél közelebb van 1-hez, annál informatívabb a vizsgált lókusz.) A várható heterozigócia ($HET^{expected}$) értéke mind a 4 lókusz esetében nagyobb, mint 0,84, ami alapján a vizsgált lókuszokon a heterozigóta genotípusok előfordulását gyakran lehet feltételezni. A tapasztalt heterozigócia ($HET^{observed}$) a várható heterozigóciához hasonló értékeket mutat, amely alátámasztja azt, hogy a 4 lókuszt tekintve a populáció Hardy-Weinberg egyensúlyban van.

Mivel a vizsgált lókuszok az X-kromoszómán helyezkednek el, a diszkriminációs erőt a férfiakra és nőkre külön szükséges kiszámítani. A lókuszonként számolt diszkriminációs erő a nők esetében – ahogy ez várható is – magasabb, mint a férfiaknál számolt érték. A PD^{female} lókuszonkénti értéke minden esetben nagyobb, mint 0,95.

A kombinált diszkriminációs erőt, az egyezési valószínűséget és az apasági vizsgálatok szempontjából fontos kombinált MEC értékeket 12 lókuszra vonatkozóan számítottam ki,

melyhez a korábban (Zalán és mtsai, 2007) illetve később (Horváth és mtsai, 2012) publikált, 4-4 X-kromoszómális STR lókuszra vonatkozó eredményeket is felhasználtam.

A 12 lókuszra kombinált $PD^{n\acute{o}}$ és $PD^{f\acute{f}i}$ értékek ($> 0,99999999$) azt jelentik, hogy elméletileg 100 milliónál is több nőt illetve férfit kéne megvizsgálni, ahhoz, hogy találjunk két személyt, akinek azonos a genotípusa a 12 X-STR lókuszra nézve.

A $MEC^{Kishida}$ lókuszonkénti értéke 83-93% közötti, 12 lókuszra összesítve meghaladja a 99,999999%-ot, ami azt jelenti, hogy normál trió esetében (vélelmezett apa – anya – lány gyermek) 100 millió random módon kiválasztott férfiból legfeljebb 1 férfi (téves) apasága nem zárható ki.

A hiányos apasági ügyekre vonatkozó $MEC^{Krüger}$ értékek lókuszonként természetesen jóval alacsonyabbak a $MEC^{Kishida}$ értékeknél. Az alacsonyabb lókuszonkénti értékek (69-87%) miatt a 12 lókuszra összesített érték is alacsonyabb (99,999876%), ami azt jelenti, hogy 100 millió véletlenszerűen kiválasztott férfiból 124 nem zárható ki, mint apa. Míg korábban a 4 lókusz vizsgálatával kapott eredmény statisztikailag sok esetben nem volt elég megbízható, addig a 12 lókusz együttes vizsgálata elegendően magas apasági valószínűsítést szolgáltat.

A Hardy-Weinberg egyensúlytól $p=0,05$ szignifikancia szinten nem találtam szignifikáns eltérést a vizsgált lókuszok tekintetében.

1. táblázat A DXS10074, DXS10101, DXS10134 és DXS10135 lókuszok populációgenetikai értékei (a kombinált* értékek 12 lókuszra vonatkoznak)

	DXS10074	DXS10135	DXS10101	DXS10134	Kombinált *
PIC	0,8250	0,9325	0,8933	0,8602	-
Het^{exp}	0,8487	0,9419	0,9068	0,8771	-
Het^{obs}	0,8485	0,9273	0,8606	0,8485	-
PD^{f\acute{f}i}	0,8436	0,9362	0,9013	0,8718	>0,99999999
PD^{n\acute{o}}	0,9569	0,9922	0,9823	0,9719	>0,99999999
PM^{f\acute{f}i}	0,1564	0,0638	0,0987	0,1282	<0,00000001
PM^{n\acute{o}}	0,0431	0,0078	0,0177	0,0281	<0,00000001
MEC^{Krüger}	0,6888	0,8715	0,8030	0,7522	0,99999876
MEC^{Kishida}	0,8250	0,9335	0,8944	0,8635	>0,99999999
HWE P érték	0,9990	0,7582	0,6055	0,5081	-

4.3. Ritka és mikrovariáns STR allélok szekvencia analízise

A Mentype Argus X-8 kittel végzett populációs felmérés során több olyan allélt is detektáltam a DXS10074, DXS10101, DXS10134 és DXS10135 lókuszokon, amelyek a külföldi populációs felmérések eredményei alapján igen ritkának számítanak, vagy a detektálás időpontjában még nem voltak ismertek.

2. táblázat A DXS10135, DXS10074, DXS10101, DXS10134 X-STR lókuszok repeat struktúrája, mikrovariáns és ritka alléljai (A félkövéren szedett részleges szekvenciárészletek új variánsokat jelölnek)

Lókusz	Látszólagos allél vagy a referencia allél hivatkozási száma	Szekvenált allél	Repeat struktúra
DXS10135	AC003684	23 (n = 20)	(AAGA) ₃ (GAAAG) (GAAA) _n
	17.1 *	18	(AAGA) ₃ (GAAAG) (GAAA) ₁₅
	18.1 *	19	(AAGA) ₃ (GAAAG) (GAAA) ₁₆
	20.1 *	21	(AAGA) ₃ (GAAAG) (GAAA) ₁₈
	26.1 *	27	(AAGA) ₃ (GAAAG) (GAAA) ₂₄
DXS10074	AL356358	14 (n = 14)	(AAGA) _n
	11	11	(AAGA) ₆ (AAGG) (AAGA) ₂
DXS10101	AC004383	28.2 (n = 13)	(AAAG) ₃ GAAAGAAG (GAAA) ₃ A (GAAA) ₄ AAGA (AAAG) ₅ AAAAAGAA (AAAG) _n A ₆
	26	26	(AAAG) ₃ GAAAGAAG (GAAA) ₃ A (GAAA) ₄ AAGA (AAAG) ₅ AAAAAGAA (AAAG) AA (AAAG)₈ A₆
	34.2	34.2	(AAAG) ₃ GAAAGAAG (GAAA) ₃ A (GAAA) ₄ AAGA (AAAG) ₅ AAAAAGAA (AAAG) ₁₉ A ₆
	35	35	(AAAG) ₃ GAAAGAAG (GAAA) ₃ A (GAAA) ₄ AAGA (AAAG) ₅ AAAAAGAA (AAAG) ₂₀ A ₄
DXS10134	AL034384	35 (n = 15)	(GAAA) ₃ GAGA (GAAA) ₄ AA (GAAA) GAGA (GAAA) ₄ GAGA (GACAGA) ₃ (GAAA) GTAA (GAAA) ₃ AAA (GAAA) ₄ AAA (GAAA)_n
	35.3	35.3	(GAAA) ₃ GAGA (GAAA) ₄ AA (GAAA) GAGA (GAAA) ₄ GAGA (GACAGA) ₃ (GAAA) GTAA (GAAA) ₃ AAA (GAAA) ₄ AAA (GAAA)₄ AAA (GAAA)₁₁
	37.2	37.2	(GAAA) ₃ GAGA (GAAA) ₄ AA (GAAA) GAGA (GAAA) ₄ GAGA (GACAGA) ₃ (GAAA) GTAA (GAAA) ₃ AAA (GAAA) ₄ AAA (GAAA)₄ AA (GAAA)₁₃
	38.2	38.2	(GAAA) ₃ GAGA (GAAA) ₄ AA (GAAA) GAGA (GAAA) ₄ GAGA (GACAGA) ₃ (GAAA) GTAA (GAAA) ₃ AAA (GAAA) ₄ AAA (GAAA)₄ AA (GAAA)₁₄
	39.2	39.2	(GAAA) ₃ GAGA (GAAA) ₄ AA (GAAA) GAGA (GAAA) ₄ GAGA (GACAGA) ₃ (GAAA) GTAA (GAAA) ₃ AAA (GAAA) ₄ AAA (GAAA)₄ AA (GAAA)₁₅
	41	41	(GAAA) ₃ GAGA (GAAA) ₄ AA (GAAA) GAGA (GAAA) ₄ GAGA (GACAGA) ₃ (GAAA) GTAA (GAAA) ₃ AAA (GAAA) ₄ AAA (GAAA)₂₁

Ezen allélok közös vonása az volt, hogy hiányoztak az adott lókuszt allél-létrájából. A 4 lókuszon összesen 13 ritka illetve mikrovariáns allélt találtam (2. táblázat). A Mentype Argus X-8 kittel genotipizált allélokat a táblázatban feltüntetett, ismétlődési motívumok definiálásához használt, referencia szekvenciákkal vetettük össze. A DXS10135 lókuszon előforduló mikrovariáns allélokat csillaggal jelöltem, melyekben közös, 3 bázispáros deléció található a downstream flanking régióban: 5'-GAATAGAAAA(GAA/-)GAGAAGAGAA-3' (a deléció/inszerciós polimorfizmus zárójelben, az orientáció megfelel a GenBankban található bejegyzéseknek). A szekvenciák megtalálhatók a GenBank adatbázisban BV695821-BV695833 számon.

4.4. Összehasonlítás külföldi populációs adatokkal

A DXS10074, DXS10101, DXS10134 és DXS10135 lókusztok vonatkozásában a magyar populáció adatait a nemzetközi szakirodalomban fellelhető populációs adatokkal hasonlítottam össze (Becker és mtsai, 2008; Bekada és mtsai, 2010; Biotype AG, 2006; Cerri és mtsai, 2008; Edelman és mtsai, 2008; Gomes és mtsai, 2009; Hering és mtsai, 2006; Jedrzejczyk és mtsai, 2009; Lim és mtsai, 2009; Luo és mtsai, 2009; Massetti és mtsai, 2008; Pepinski és mtsai, 2007; Rodig és mtsai, 2010; Tamura és mtsai, 2009; Tie és mtsai, 2010) (F3. táblázat), melynek során a nem európai populációk adataitól mind a 4 lókuszon szignifikáns eltérést tapasztaltam $p=0,05$ szignifikanci szinten. Az európai populációkkal történő összehasonlítás árnyaltabb képet mutat, szignifikáns és nem szignifikáns eltérések akár egy országon belüli, különböző populációk kapcsán is előfordultak. Az allélgyakoriságok tekintetében a DXS10134 lókuszon az európai populációk közül a lengyel (Jedrzejczyk és mtsai, 2009), egy német (Becker és mtsai, 2008) és a bresciai-olasz (Cerri és mtsai, 2008) populáció nem mutatott szignifikáns eltérést a magyar populációtól. A DXS10074 lókuszon két német (Biotype AG, 2006), két olasz (Cerri és mtsai, 2008; Massetti és mtsai, 2008), a lengyel (Jedrzejczyk és mtsai, 2009) és a finn (Pepinski és mtsai, 2007) populációk nem tértek el szignifikánsan a magyar populációtól. A DXS10101 lókuszon egy német populáció kivételével (Becker és mtsai, 2008) egyetlen európai populáció (Biotype AG, 2006; Cerri és mtsai, 2008; Jedrzejczyk és mtsai, 2009; Pepinski és mtsai, 2007; Rodig és mtsai, 2010) sem mutatott szignifikáns eltérést a magyar populációtól. A DXS10135 lókuszt vizsgálva két német (Biotype AG, 2006; Becker és mtsai, 2008), a szardíniai-olasz (Cerri és mtsai, 2008), a lengyel (Jedrzejczyk és mtsai, 2009) és a finn (Pepinski és mtsai, 2007) populációk vonatkozásában nem találtam szignifikáns eltérést. Egyetlen populációként a lengyel

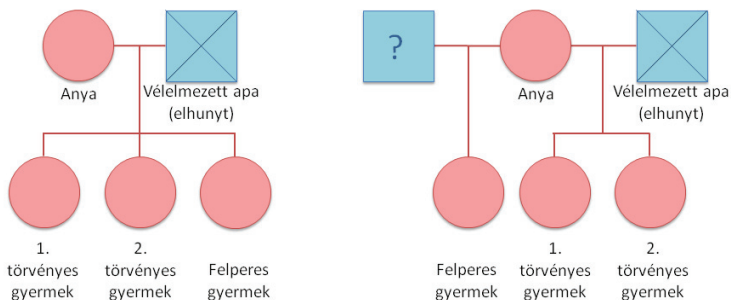
populáció volt az, amelyik egyik lókuszon sem tért el szignifikánsan a magyar populációtól (Jedrzejczyk és mtsai, 2009).

4.5. Esetbemutató

A Mentype Argus X-8 kit igazságügyi genetikai alkalmazhatóságát hiányos apasági ügy vizsgálatán keresztül mutatom be.

A néhai apa 2 lánygyermekét még életében elismerte, azonban a harmadik lánygyermek születése előtt elhunyt. A gyermek megszületése után az apaság megállapítására bírósági eljárást indítottak. A lehetséges pedigrék alapján (3. ábra) 4 személy (anya, felperes gyermek és két törvényes gyermek) igazságügyi genetikai vizsgálatát végeztük el, melynek során a 4 vizsgált személy X-kromoszómális genotípusát 8 lókuszon nézve határoztuk meg (4. ábra), a 2 törvényes gyermek és az anya genotípusának, valamint az anya és a felperes gyermek genotípusának összevetésével definiáltuk a gyermekek lehetséges apai alléljait. A felperes, illetve a törvényes gyermekek X-kromoszómáján hordozott apai alléljainak összevetésekor nem találtunk kizáró allélkombinációt, ezért a leszármazást az apasági valószínűség statisztikai kalkulációjával véleményeztük (5. ábra).

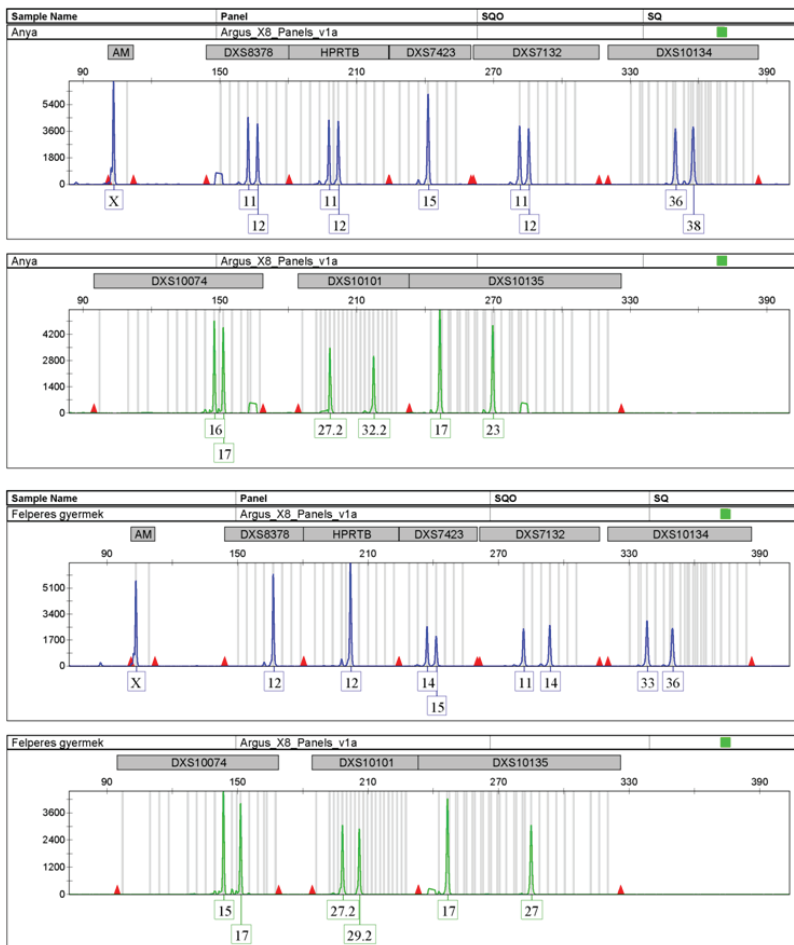
3. ábra Lehetséges pedigrék egy hiányos apasági ügyben (anya, felperes gyermek és 2 törvényes gyermek)

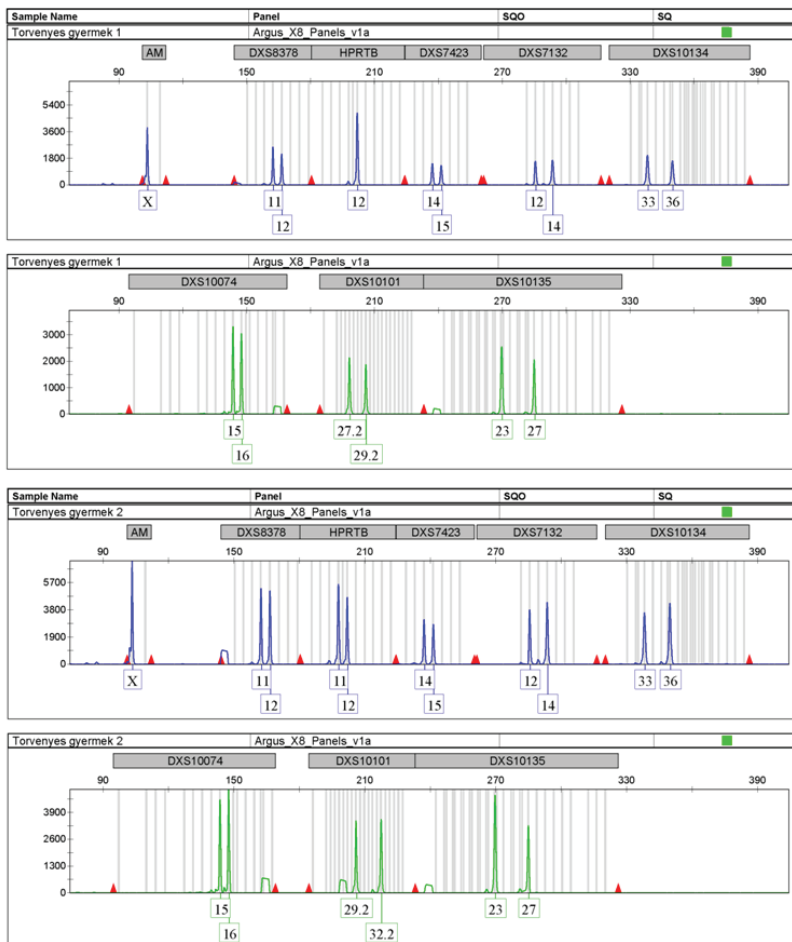


Az X érték, annak a valószínűsége, hogy a felperes biológiai apja a vélelmezett apa (felperes hipotézise). A DXS8378 lókuszon nem lehetett eldönteni a törvényes gyermekek és az anya genotípusa alapján, melyik az apai allél, ezért az X érték 0,5-nek felel meg. Az Y érték annak a valószínűsége, hogy a felperes gyermek biológiai apja nem a vélelmezett apa, hanem más, a (jelen esetben magyar) népességből véletlen-szerűen kiválasztott, a vélelmezett apával megegyező allélokkal rendelkező potenciális donör (alperes hipotézise). Az Y érték a magyar

populációra kiszámított lókuszpáronkénti haplotípusgyakoriságok (F2/b. táblázat) szorzatának felel meg. Az apasági valószínűség a 8 X-STR lókuszt alapján 99,999728%, ami a 22. számú módszertani levél (OIOI, 2006) szerint a gyakorlatilag bizonyított verbális kategóriának felel meg.

4. ábra Hiányos apasági ügyben Mentype Argus X-8 kittel vizsgált személyek DNS-profiljai (anya, felperes gyermek és 2 törvényes gyermek)





5. ábra

Az apaság valószínűsítése (anonimizált részlet a véleményből)

Adatok	Nevek			Lab. Szám	Osz. Szám			
Anya	Pöttyös Panni			123/28	1234/28	Bíróság:	Hencidai VB.	
Felperes gyermek	kk. Pöttyös Kati			124/28	1235/28	Ügyzám:	1.23.456/2028/789	
Törvényes gyermek 1	kk. Pöttyös-Kockás Olga			125/28	1236/28			
Törvényes gyermek 2	kk. Pöttyös-Kockás Mária			126/28	1237/28			
Rendszerek	Anya	Felperes gyermek	Törvényes gyermek 1	Törvényes gyermek 2	X	Y	%	%Acum.
DXS8378 DXS10135	11-12 17-23	12-12 17-27	11-12 23-27	11-12 23-27	0,5	1,361E-06	100,00%	99,999728%
HPRTB DXS10101	11-12 27.2-32.2	12-12 27.2-29.2	12-12 27.2-29.2	11-12 29.2-32.2				
DXS7423 DXS10134	15-15 36-38	14-15 33-36	14-15 33-36	14-15 33-36				
DXS7132 DXS10074	11-12 16-17	11-14 15-17	12-14 15-16	12-14 15-16				
								99,999728%
				"gyakorlatilag bizonyított"				

5. EREDMÉNYEK ÉS ÉRTÉKELÉSÜK, Y-KROMOSZÓMA

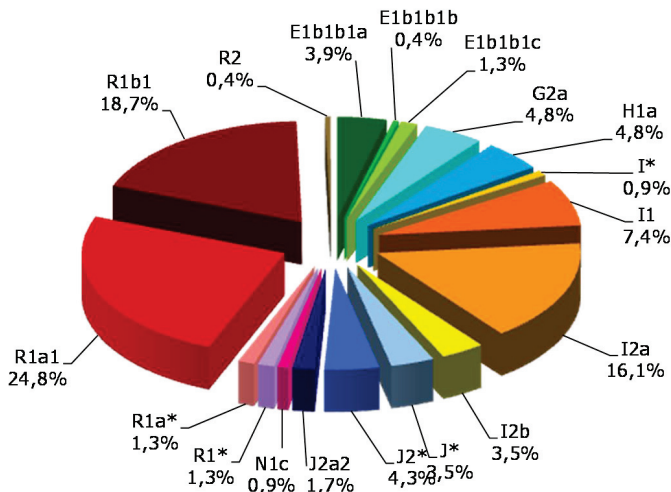
Több populációban, összesen 424 férfi Y-STR genotipizálását végeztem el 12 lókuszon a Powerplex Y kittel (Promega). 787 mintán 51 Y-SNP lókusz vizsgálatával Y-kromoszómális haplocsoport meghatározást végeztem. A populációs vizsgálatok haplotípus és haplocsoport adatait elemeztem, és összehasonlítottam a többségében külföldi, publikált adatokkal. Adataim a nemzetközi Y-STR adatbázisba (YHRD) kerültek (F4-F10. táblázatok).

5.1. Haplotípus és haplocsoport megoszlások

5.1.1. A magyar populáció haplotípus és haplocsoport eredményei

Magyarországi területi lefedettséggel összesen 230, nem rokon magyar férfi vizsgálatát végeztem el. Az Y-STR haplotípusok 77,4%-a, azaz 178 egyedi, a leggyakoribb haplotípus 9-szer fordul elő. A populáció haplotípus illetve haplocsoport diverzitása 0,99686 és 0,86348. A vizsgált minták összesen 18-féle haplocsoportba tartoznak, leggyakoribb haplocsoportok az R1a1 (24,8%), R1b1 (18,7%), I2a (16,1%) és I1 (7,4%) (6. ábra).

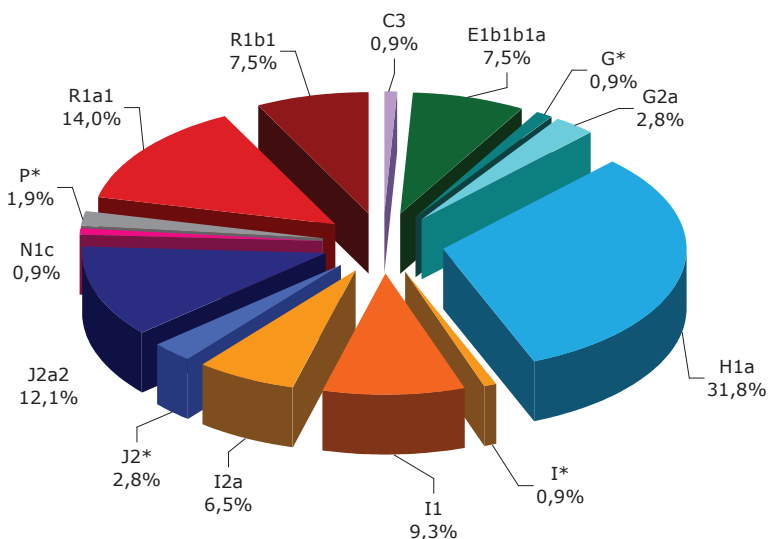
6. ábra A magyar populáció haplocsoport megoszlása



5.1.2. A magyarországi roma populáció haplotípus és haplocsoport eredményei

Összesen 107, nem rokon magyar romát vizsgáltam, a minták az ország egész területét lefedik. A vizsgált személyek roma alpopulációba való tartozásáról (pl. oláh roma, romungro, stb.) adatokkal nem rendelkezem, így az eredmények a „kevert” magyarországi roma népeiséget jellemzik. Az Y-STR haplotípusok 36,4 %-a, azaz csupán 39 egyedi, a leggyakoribb 12-szer fordul elő. A populáció haplotípus illetve haplocsoport diverzitása 0,97337 és 0,84606. A vizsgált minták összesen 14-féle haplocsoportba tartoznak, leggyakoribb haplocsoport az indiai eredetű H1a, a vizsgált személyek mintegy harmada (31,8%) tartozik ebbe haplocsoportba. Gyakori még az R1a1 (14,0%), J2a2 (12,1%), I1 (9,3%), R1b1 (7,5%) illetve E1b1b1a (7,5%) is (7. ábra).

7. ábra A magyarországi roma populáció haplocsoport megoszlása

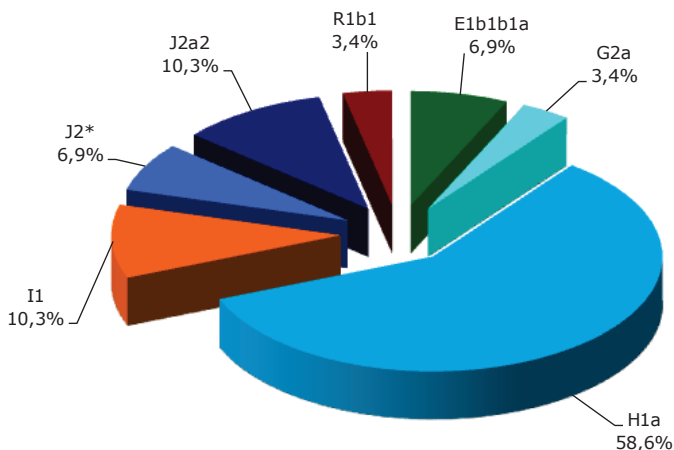


5.1.3. A tiszavasvári roma populáció haplotípus és haplocsoport eredményei

A tiszavasvári roma populációból 29, nem rokon, oláh roma férfit vizsgáltam. Az egyedi Y-STR haplotípusok aránya alacsony, mindössze 20,7%, azaz csupán 6 férfi a 29-ből. A

populáció több mint harmada, összesen 12 férfi azonos haplotípuson osztozik. Ennek megfelelően a haplotípus (0,78876) és haplocsoport (0,62813) diverzitási értékek is alacsonyak (az összes vizsgált populáció közül a legalacsonyabbak). A populációban 7-féle haplocsoport megfigyelhető. Közülük az indiai eredetű H1a aránya igen magas, a tiszavasvári romák több mint fele (58,6%) tartozik ide. A többi 6 haplocsoport ennél jóval alacsonyabb gyakorisággal (I1 – 10,3%, J2a2 – 10,3%, E1b1b1a – 6,9%, J2* – 6,9%, G2a – 3,4% és R1b1 – 3,4%) fordul elő (8. ábra). Említést érdemel, hogy a Közép- és Kelet-Európában elterjedt R1a1 haplocsoport ebben a populációban nem megfigyelhető.

8. ábra A tiszavasvári roma populáció haplocsoport megoszlása

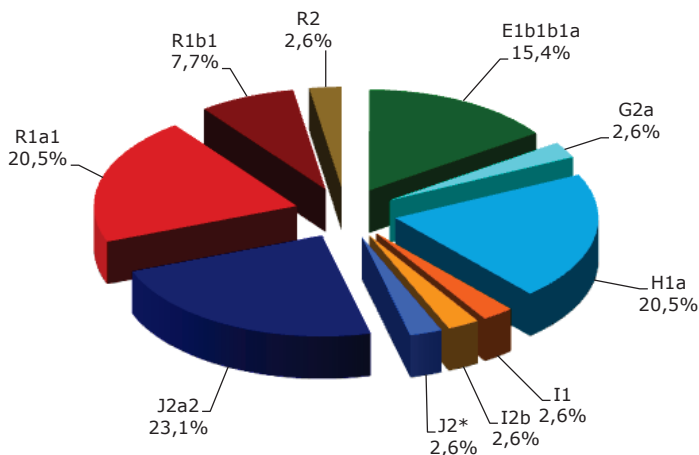


5.1.4. A tokaji roma populáció haplotípus és haplocsoport eredményei

A tokaji oláh roma populációból 39, nem rokon férfit vizsgáltam. A 39 férfi között 27 különböző haplotípus található a leggyakoribb haplotípus 8-szor fordul elő. A populációban megfigyelhető haplotípus illetve haplocsoport diverzitás 0,91498 és 0,85223. Összesen 9 haplocsoport fordul elő, leggyakoribb a közel-keleti eredetű J2a2 (23,1%), ezt követi az indiai eredetű H1a (21,1%) valamint a Közép- illetve Kelet-Európában gyakori R1a1 (20,5%). A

tokaji oláh roma populációban előfordul még az E1b1b1a (15,4%), R1b1 (7,7%), G2a (2,6%), I1 (2,6%), I2b (2,6%) és J2* (2,6%) haplocsoport is (9. ábra).

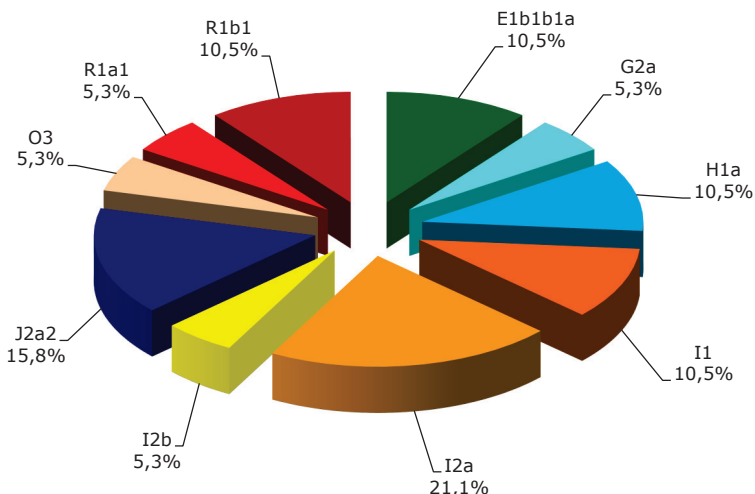
9. ábra A tokaji roma populáció haplocsoport megoszlása



5.1.5. A taktaközi romungro populáció haplotípus és haplocsoport eredményei

A Taktaközből 19, nem rokon romungro férfi Y-STR haplotípusozását és Y-SNP haplocsoportba sorolását végeztem el. A 19 haplotípusból 15 egyedi (78,9%), két-két haplotípus pedig kétszer fordul elő. A haplotípus illetve haplocsoport diverzitási érték 0,98830 és 0,92398. A 19 Y-kromoszóma 10 különböző haplocsoportba tartozik. Leggyakoribb az európai eredetű I2a (21,1%), amit nem az indiai eredetű a H1a (10,5%), hanem a közel-keleti eredetű J2a2 (15,8%) haplocsoport követ. Az E1b1b1a, I1 és R1b1 haplocsoportok 10,5%-os gyakorisággal megfigyelhető, a többi haplocsoport frekvenciája egyaránt 5,3% (10. ábra).

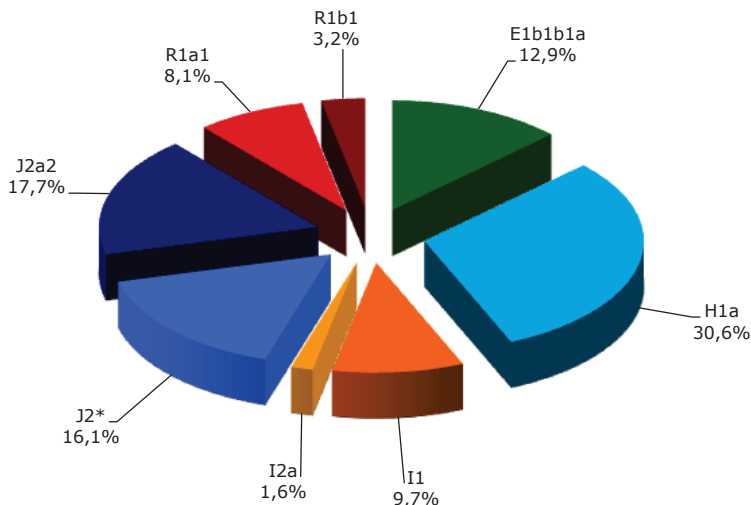
10. ábra A taktaközi romungro populáció haplocsoport megoszlása



5.1.6. A szlovákiai roma populáció haplotípus és haplocsoport eredményei

Három kelet-szlovákiai település izolált, roma közösségeiből 62, nem rokon romungro férfi mintáinak Y-SNP haplocsoport meghatározását végeztem el. A minták Y-STR haplotipizálását Dr. Nagy Melinda végezte 2003-ban (Nagy és mtsai, 2007). Az egyedi haplotípusok aránya a populációban alacsony, mindössze 29,0% (12 egyedi haplotípus). A populációban megfigyelhető haplotípus illetve haplocsoport diverzitás 0,93601 és 0,83406. A 62 mintát összesen 8 haplocsoportba lehet besorolni, melyek közül leggyakoribb az Indiában is gyakori H1a (30,6%), a legtöbbször (összesen 12-szer) előforduló haplotípus is ebbe a haplocsoportba tartozik. A H1a-t sorrendben a közel-keleti eredetű J2a2 (17,7%), J2* (16,1%) illetve E1b1b1a (12,9%) haplocsoportok követik. Az Európában gyakori I1, I2a, R1a1 és R1b1 haplocsoportok gyakorisága a 10%-ot sem éri el (11. ábra).

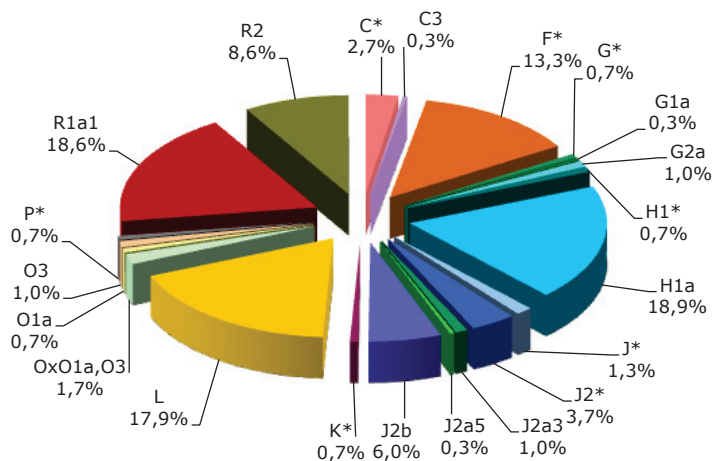
11. ábra A szlovákiai roma populáció haplocsoport megoszlása



5.1.7. A malajziai indiai populáció haplotípus és haplocsoport eredményei

A roma populációkkal való összehasonlítás céljából egy indiai populáció vizsgálatát is kiviteleztem. 301, nem rokon malajziai indiai férfi Y-SNP haplocsoportba sorolását végeztem el. Az Y-STR haplotipizálás Malajziában történt (Chang és mtsai, 2007). A mintákat Y-SNP tipizálásra Dr. Yuet Meng Chang bocsátotta rendelkezésünkre. Az Y-STR haplotípusok 84%-a (253 különböző haplotípus) egyedi, a leggyakoribb haplotípus 6-szor figyelhető meg a populációban. A haplotípus illetve haplocsoport diverzitási érték 0,99898 és 0,86848. A 301 Y-kromoszóma 21 különböző haplocsoportba tartozik. Leggyakoribb az indiai eredetű H1a (18,9%) illetve az Indiában is gyakori R1a1 (18,6%), a jellegzetesen Ázsiában előforduló L (17,9%) és F (13,3%) valamint a szintén Indiában gyakori R2 (8,6%). Az összes többi – köztük a jellegzetesen ázsiai C és O – haplocsoport ennél kisebb gyakorisággal fordul elő (12. ábra).

12. ábra A malajziai indiai populáció haplocsoport megoszlása



5.2. A magyar Y-kromoszómális haplocsoport adatok összehasonlítása európai populációs adatokkal

Magyar haplocsoport gyakorisági adataimat 23 európai (köztük egy magyar) populáció adataival hasonlítottam össze. Azt vizsgáltam, hogy a magyar populáció genetikailag milyen viszonyban van a finnugor nyelvet beszélő európai- illetve szomszédos populációkkal, melyekkel a Kárpát-medencében történő letelepedés óta keveredhetett (Völgyi és mtsai, 2009).

5.2.1. Genetikai távolságok

Az AMOVA analízist Arlequin 2.0 szoftverrel végeztem (Schneider és mtsai, 2000), 24 populációra nézve számítottam ki a páronkénti genetikai távolságot a haplocsoportgyakoriságok alapján. Nehézséget okozott, hogy a különböző publikációk eltérő marker készleteket használtak, valamint az, hogy a régebbi publikációkban a vizsgált markerek száma alacsony volt. Az összehasonlíthatóság érdekében a haplocsoportokat 11 nagyobb csoportba vontam össze (A, Y(xA,C,D,E,F1,J,K), D, E(xE3a), E3a, J, K(xL,N,O1,O3c,P), N(xN3), N3, P(xR1a) és R1a1). Az összehasonlításhoz az általunk

vizsgált magyar férfiak adatain kívül magyar, szlovák, román, jugoszláv, szlovén, cseh, magyar, lengyel, olasz, német, francia, belga, spanyol, görög, bulgár, török, lapp, norvég, dán, finn, észt, orosz, ukrán és cseremis (mari) populációk adatait (Rosser és mtsai, 2000) használtam fel (F11. táblázat). Magyar populációs mintáimhoz a genetikai közelség leginkább a bulgár (0,00193), norvég (0,00344), szlovén (0,00867), magyar (0,00977), román (0,01097) és jugoszláv (0,01688) populációs adatok vonatkozásában figyelhető meg, a legtávolabbiak a finn (0,24011), spanyol (0,20762), belga (0,15216) valamint észt (0,11976) populációs adatok.

5.2.2. Filogenetikai fa

Az Fst genetikai távolságokat filogenetikai fa formájában ábrázoltam (F3. ábra). A magyar populáció a balkáni populációkkal együtt a kelet-európai populációk klaszterébe tartozik. A nyugat-európai populációk (spanyol, belga, francia, német, dán és olasz) valamint a finn, észt, cseremis (mari) és néhány szláv (lengyel, szlovák és orosz) populáció szintén külön klasztert alkotnak. Az általunk vizsgált, valamint a publikált magyar populációs minták (Rosser és munkatársai, 2000) a filogenetikai fán egymástól távol helyezkednek el.

5.3. A roma populációk összehasonlító elemzése Y-kromoszómális haplotípus és haplocsoport adatok alapján

Vizsgálataim során 256 roma mintát (107 magyarországi, 29 tiszavasvári oláh, 19 taktaközi romungro, 39 tokaji oláh, 62 szlovák romungro) tipizáltam 12 Y-STR és 51 Y-SNP lókuszon. Az összehasonlításhoz referenciaként saját magyar (230) és malajziai-indiai (301) populációs adatokat is felhasználtam (Chang és mtsai, 2007; Völgyi és mtsai, 2009).

5.3.1. Fst genetikai távolságok

Az AMOVA analízist Arlequin 2.0 szoftverrel végeztem (Schneider és mtsai, 2000), a haplocsoport gyakoriságok alapján 41 populációs adatra nézve számítottam ki a páronkénti genetikai távolságot. Mivel a különböző publikációk különböző marker készletet használtak, valamint a régebbi publikációkban a vizsgált markerek száma alacsony volt, az összehasonlíthatóság érdekében a haplocsoportokat 12 nagyobb csoportba (YxC-T, C, DE, F(xH,J2,K-T), H, J2, K(xL,O,P-R), L, O, P(xR1a1,R2), R1a1 és R2) vontam össze. Az összehasonlításhoz irodalmi adatokat használtam fel (Cinnioglu és mtsai, 2004; Cordaux és

mtsai, 2004; Firasat és mtsai, 2007; Kivisild és mtsai, 2003; Klarić és mtsai, 2009; Perić és mtsai, 2005a; Ramana és mtsai, 2001; Sengupta és mtsai, 2006; Sharma és mtsai, 2009; Thanseem és mtsai, 2006; Wells és mtsai, 2001) Az eredményeket az F12. táblázat tartalmazza.

A magyar referencia populációs adattól legkisebb távolságra a horvát (-0,01696), legnagyobbra az indiai tibeto-burmai törzs (0,43346) adatai vannak (Perić és mtsai, 2005a; Sengupta és mtsai, 2006).

A magyar „kevert” roma populációs mintához a tokaji oláh roma (0,00445) és a taktaközi romungró (0,00185) populációk adatai állnak a legközelebb, míg legtávolabb a tibeto-burmai törzs (0,49553) és a felső kasztbeli nyugat-bengáli brámin (0,43871) populációs adatok mutatkoznak (Sengupta és mtsai, 2006; Sharma és mtsai, 2009).

A kelet-szlovákiai roma (romungro) populációs mintától legkisebb genetikai távolságra szintén a tokaji oláh roma (0,02346) és a taktaközi romungro (0,01349) populációs minták, legnagyobb genetikai távolságra a tibeto-burmai (0,57983) törzs illetve a felsőkasztbeli bihari (0,47930) és nyugat-bengáli bráminok (0,54256) adatai állnak (Sengupta és mtsai, 2006; Sharma és mtsai, 2009).

A taktaközi romungro populációs mintától legkisebb genetikai távolságra az anatóliai (0,00056), horvát (0,00021), makedón (-0,00287), görög (0,00043), magyar „kevert” roma (0,00185), tokaji oláh roma (-0,00402), szlovák romungro roma (0,01349) és ibériai roma (0,02705) populációs minták állnak (Cinnioğlu és mtsai, 2004; Firasat és mtsai, 2007; Gusmão és mtsai, 2008; Perić és mtsai, 2005a), míg a legnagyobb genetikai távolság a felső kasztbeli bihari (0,44191) és nyugat-bengáli brámin (0,53959) adatok vonatkozásában állapítható meg (Sharma és mtsai, 2009).

A tiszavasvári oláh roma populációs mintához genetikailag legközelebb a muraközi beás roma (0,01099) és az indiai koya (0,01704) törzs adatai, legtávolabbra a bagata (0,44537), poroja (0,50344), tibeto-burmai (0,69644) törzsek, a felső kasztbeli nyugat-bengáli brámin (0,67478), a koreai (0,49398) és a brit populációk (0,53460) adatai esnek (Kivisild és mtsai, 2003, Klarić és mtsai, 2009; Ramana és mtsai, 2001; Sengupta és mtsai, 2006; Sharma és mtsai, 2009; Wells és mtsai, 2001).

A tokaji oláh roma populációs mintától a makedón (0,03174), görög (0,00728), magyar „kevert” roma (0,00445), takta-közi romungro (-0,00402) és szlovák romungro roma (0,02346) populációs adatok vannak a legkisebb genetikai távolságra (Firasat és mtsai, 2007; Perić és mtsai, 2005a;), míg a legnagyobb genetikai távolságot (0,52541) a tibeto-burmai populációs adat adja (Sengupta és mtsai, 2006).

A referenciaként alkalmazott malajziai indiai populációs mintához genetikailag az indiai víz-brámin populációs adat (0,02499) áll legközelebb, míg legtávolabbra a nyugat-bengáli brámin (0,29491) populációs adat esik (Ramana és mtsai, 2001; Sharma és mtsai, 2009).

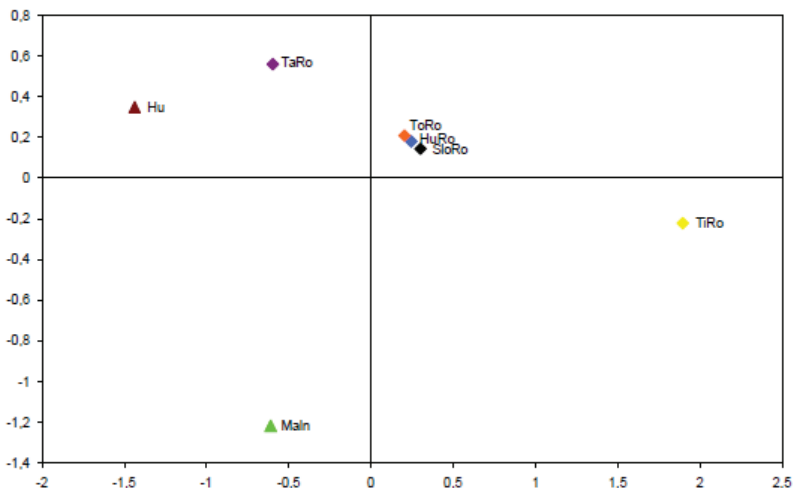
A populációk közötti különbségek nagyobb (89,3%) része 99%-os konfidencia intervallum mellett ($p=0,01$) szignifikánsnak bizonyul (F12. táblázat).

Az általam vizsgált 5 roma és 2 referencia (magyar és malajziai indiai) populációs minta között a genetikai távolságot 33 haplocsoport alapján számítottam (F13. táblázat).

5.3.2. Multidimensional scaling

Az általam vizsgált 5 roma és 2 referencia populációs minták genetikai távolságait (F13. táblázat) MDS formájában is ábrázoltam (13. ábra).

13. ábra A vizsgált populációs minták közötti F_{st} genetikai távolságok Multidimensional Scaling (MDS) ábrázolása (Hu: magyar, HuRo: magyar „kevert” roma, TiRo: tiszavasvári oláh roma, ToRo: tokaji oláh roma, TaRo: taktaközi romungro, SloRo: szlovák romungro roma, MaIn: malajziai indiai



Három roma populációs minta (tokaji, magyar és szlovák) esik egy csoportba, míg a magyar referencia és az indiai populációs adatok jól elkülönülnek ettől a három ponttól. A taktaközi romungro populációs minta az egy klaszterben lévő három roma és a magyar populációs adat

közé esik, míg a tiszavasvári roma populációs minta kívülállónak tűnik. A könnyebb értékelhetőség érdekében a 41 populációs adat páronkénti genetikai távolságaiból (F12. táblázat) MDS ábrát készítettem (F4. ábra). Az indiai felső kasztok a magyar referencia és a horvát populációs mintákkal együtt egy, láthatóan kompakt csoportot alkotnak. Az indiai törzsi csoportok és alsó kasztok adatai nagyobb területen helyezkednek el, de egyértelműen elkülönülnek a felső kasztok és európai populációk adatainak klaszterétől. A roma populációs minták közös klaszterben helyezkednek el az alsó kasztok és törzsek adatainak csoportján belül, de a balkáni és anatóliai populációs mintákhoz közelebb. A malajziai indiai populációs minta a felső kasztok klasztere és a törzsi csoportok adatai között található meg.

5.3.3. Rst genetikai távolságok

Haplotípusgyakoriságok (7 Y-STR lókuszt: DYS19, DYS389I, DYS389II, DYS390, DYS391, DYS92, DYS393) alapján AMOVA analízist végeztem Arlequin 2.0 szoftverrel (Schneider és mtsai, 2000). A páronkénti genetikai távolságokat 14 populációs mintára nézve számítottam ki (F14. táblázat): baranyai roma (Füredi és mtsai, 1999), bulgár roma (Zaharova és mtsai, 2001), debreceni roma (Füredi és mtsai, 2004), ibériai roma (Gusmão és mtsai, 2008), litván roma (Gresham és mtsai, 2001), macedón roma (Peričić és mtsai, 2005b), magyar roma, malajziai indiai (Chang és mtsai, 2007), spanyol roma (Gresham és mtsai, 2001), 2 szlovákiai roma (Nagy és mtsai, 2007, Petrejčikova és mtsai, 2010), taktaközi romugro roma, tiszavasvári oláh roma és tokaji oláh roma.

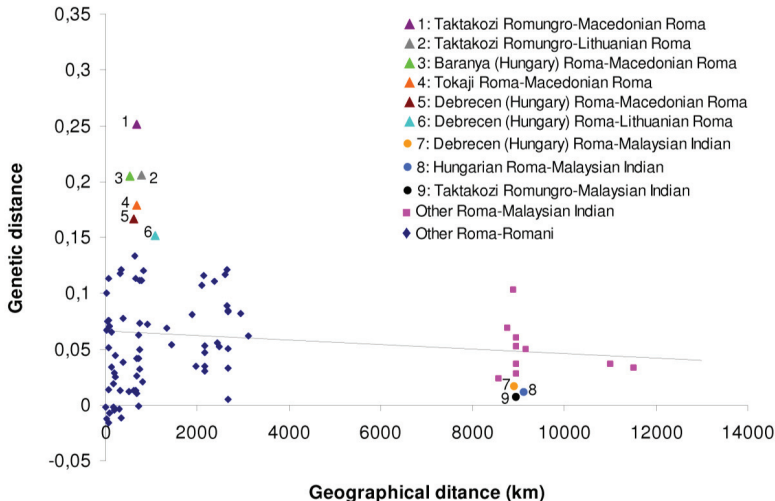
A magyarországi roma populációs mintákhoz legközelebb más magyarországi roma populációs minták állnak (-0,00358, -0,00712, -0,00455, -0,00712, -0,00455), kivéve a tiszavasvári oláh romákat, akikhez a bulgár roma populáció (0,01263) áll a legközelebb. A két szlovákiai roma populációs mintától kölcsönösen a másik szlovák-roma populációs minta (-0,00183) van a legkisebb Rst távolságra. A macedón és spanyol roma populációs adatokhoz a litván roma (0,05365, 0,0047), a litván és ibériai roma populációs adatokhoz a spanyol roma (0,00470, 0,01234), míg a bulgár roma populációs adatokhoz a „kevert” magyar roma (-0,00126) populációs adat áll a legközelebb. A malajziai indiai populációs mintától pedig a taktaközi oláh roma populációs minta van legkisebb genetikai távolságra (0,00699). A tiszavasvári oláh roma populációs mintát leszámítva a magyarországi roma populációs adatoktól, illetve az egyik szlovákiai roma, a bulgár roma és a malajziai indiai populációs adatoktól a macedón roma populációs minta van a legnagyobb genetikai távolságra (0,20515, 0,16622, 0,13346, 0,25121, 0,17873, 0,11185, 0,12102, 0,10254). A tiszavasvári roma

populációs mintától a szintén magyarországi baranyai roma populációs minta áll a legtávolabb (0,11804). A másik szlovákiai roma és a litvániai, spanyol és ibériai roma populációs adatoktól a taktaközi roma populációs minta kerül a legtávolabb (0,11303, 0,20597, 0,11553, 0,12120). A macedón roma populáció adataitól legnagyobb genetikai távolságra a magyarországi baranyai roma populációs minta áll (0,20515).

5.3.4. Filogeográfiai analízis

A filogeográfiai analízis (14. ábra) keretében a földrajzi távolságok függvényében ábrázoltam az 5.3.3. pontban részletezett Rst távolságokat (F14. táblázat). Ez az ábrázolás is azt mutatja, hogy a roma populációs minták egy része (pl. taktaközi romungro, baranyai roma, tokaji roma, debreceni roma) genetikailag közelebb áll a tőlük földrajzilag távol elhelyezkedő malajziai indiai populációs mintához, mint a földrajzilag közelebb eső roma populációs minták egy részéhez.

14. ábra Rst genetikai távolságok a földrajzi távolságok függvényében



5.3.5. Median Joining Network

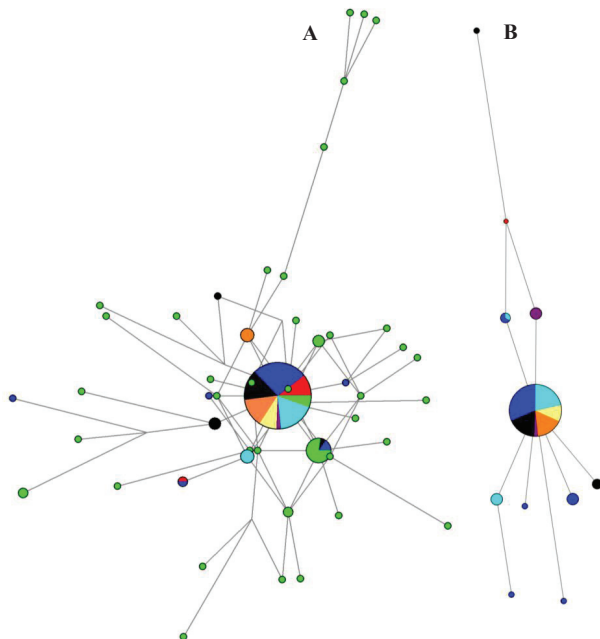
Az azonos haplocsoportba tartozó Y-kromoszómák közötti kapcsolatot MJ hálózat formájában ábrázoltam. A MJ hálózatokat 10 Y-STR (DYS19, DYS389I, DYS389II, DYS390, DYS391, DYS392, DYS393, DYS437, DYS438, DYS439) lókuszra vonatkozó haplotípusok alapján készítettem el a roma populációkban megtalálható gyakori haplocsoportokra. A DYS385 lókuszra vonatkozó adatokat - mivel ez a lókusz duplikálódott - nem használhattam fel a MJ hálózatok készítéséhez. A körök mérete arányos az adott haplotípust hordozó Y-kromoszómák (férfiak) számával, míg a vonalak hossza az egyes haplotípusokat elválasztó mutációs lépések számával. Az egyes populációkat a következő színekkel jelöltem: magyar-piros ●, magyar „kevert” roma - sötétkék ●, tiszavasvári oláh roma - narancssárga ●, tokaji oláh roma - sárga ●, taktaközi romungro roma - lila ●, szlovákiai romungro roma - fekete ●, ibériai roma - világoskék ●, malajziai indiai - zöld ●.

5.3.5.1. H1a-M82

Az ISZKI BOI DNS laboratóriumában vizsgált malajziai indiai, 5 roma és az ibériai roma (Gusmão és mtsai, 2008) populációs minták H1a-M82 haplocsoportba tartozó 169 Y-kromoszómájának (10 Y-STR lókusz) haplotípusa alapján MJ hálózatot készítettem (15/A. ábra). Az elkülöníthető központi haplotípusba 94 db (55,6 %) H1a-M82 Y-kromoszóma tartozik. A csak a roma populációs mintákban fellelhető H1a-M82 Y-kromoszómákat ábrázolva (15/B ábra) csillag-szerű elrendezést kaptam, ahol a vizsgált személyek jelentős része szintén egy elkülöníthető, központi haplotípusba tartozik. Ez a központi haplotípus 79 személyt tartalmaz, azaz a vizsgált H1a-M82 Y-kromoszómák 78%-át, a többi haplotípust egy vagy két mutációs lépés választja el a központi haplotípustól.

Kiszámítottam a malajziai indiai populációs mintában a felhalmozódott STR variancia alapján a H1a-M82 haplocsoport korát (TMRCA=Time to Most Recent Common Ancestor), ami 8707 ± 1760 évnek adódott (6947 – 10476 év, 95% konfidencia intervallum mellett), ha feltételezzük, hogy az alapító a központi haplotípus volt (15/A ábra). Ugyanebben a haplocsoportban a csak roma populációs adatokra vonatkozó TMRCA 968 ± 336 év lett (15/B ábra).

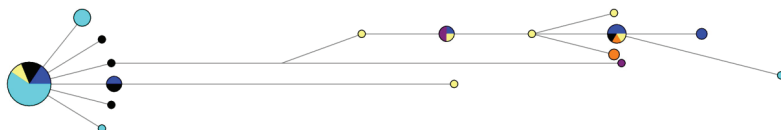
15. ábra H1a-M82 Y-kromoszómák MJ hálózata



5.3.5.2. J2a2-M67 és J2*-M172 haplocsoportok

A J2a2-M67 haplocsoport az összes vizsgált roma populációban jelen van (65 db), ezek közül 32 (49%) tartozik egy közös klaszterbe (16. ábra).

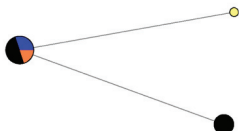
16. ábra Roma J2a2-M67 Y-kromoszómák MJ hálózata



A 7 populációból mindössze 4-ben jelen lévő J2*-M172 haplocsoportot 37 db Y-kromoszóma reprezentálja. Az ezeket tartalmazó tartalmazó median joining hálózat jóval kevésbé mutat diverz képet a J2a2-M67 haplocsoportnál, ugyanis a roma populációk Y-kromoszóma

közele rokon haplotípusok klasztere reprezentálja (17. ábra). A klasztert 1 központi haplotípus és 2, tőle egy mutációs lépésre található haplotípus alkotja.

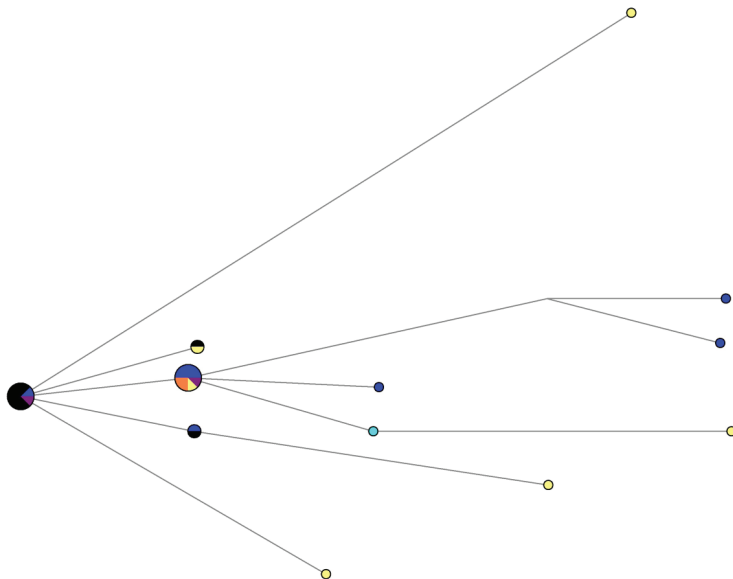
17. ábra Roma J2*-M172 Y-kromoszómák MJ hálózata



5.3.5.3. E1b1b1a- M78

Az E1b1b1a-M78 haplocsoportba 37 általunk vizsgált és 1 ibériai roma (Gusmão és mtsai, 2008) Y-kromoszóma tartozik. A haplocsoport a magyar referencia populációs minták között is előfordul, viszont hiányzott a malajziai indiai populációs mintából.

18 ábra Roma E1b1b1a-M78 Y-kromoszómák MJ hálózata

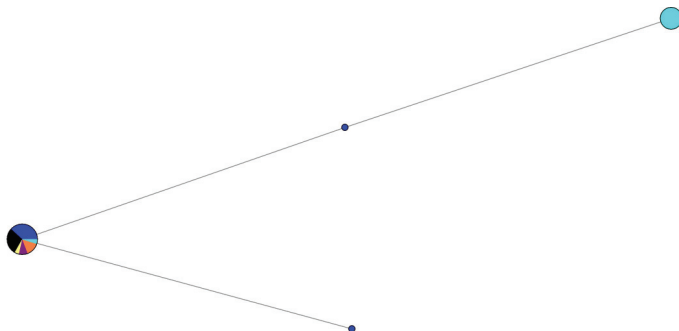


A hálózatban (18. ábra) 2 nagyobb csomópont látható (az általunk vizsgált romák közül összesen 8-8 férfi), melyeket 1 mutációs lépés választ el egymástól, a többi haplotípus a hálózatban elszórva található.

5.3.5.4. I1-M253 és I2a-P37.2 haplocsoport

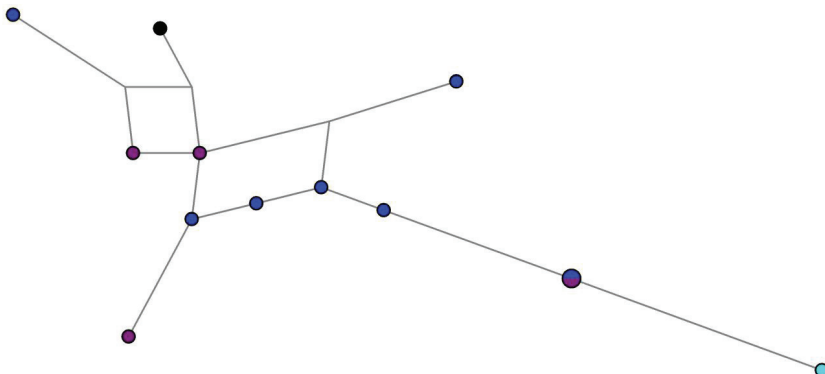
Az 5 vizsgált és az ibériai roma (Gusmão és mtsai, 2008) populációs mintából 34 személy tartozott I1-M253 haplocsoportba. A MJ hálózat 1 központi haplotípusból (21 személy) és 3, a központtól 1, illetve 2 mutációs lépéssel eltérő haplotípusból áll (19. ábra). A központi haplotípus jelen van mind az 5 vizsgált illetve az ibériai roma csoportban is. Az ibériai roma haplotípusok nagy része a központtól két molekuláris lépésnyire található.

19. ábra Roma I1-M253 Y-kromoszómák MJ hálózata

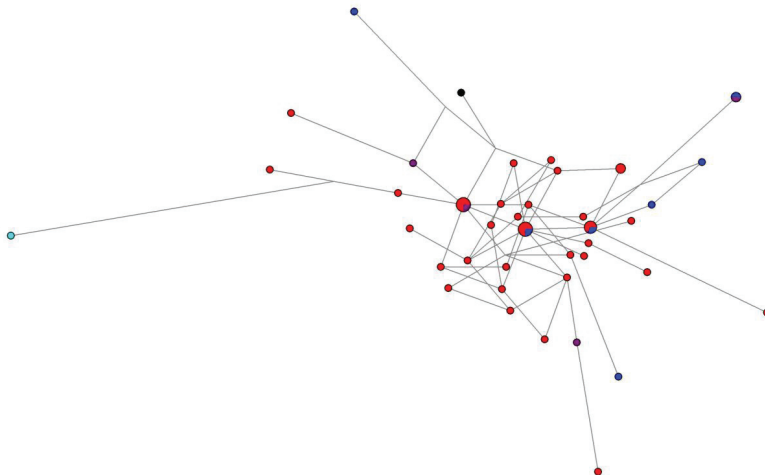


Az I2a-P37.2 haplocsoport nem fordul elő az összes (6) roma mintacsoportban, csak a tiszavasvári, taktaközi, szlovák és ibériai romáknál található meg, összesen 12 haplotípus reprezentálja. A MJ hálózat (20. ábra) topológiája az előzőekhez képest eltérő és komplex, csak 1 olyan haplotípus van, amin két személy (taktaközi roma és tiszavasvári roma) is osztozik, a többi egyedi, a hálózaton belül elszórt. Összehasonlítás céljából a MJ hálózatban a roma populációk I2a-P37.2 Y-kromoszómái mellett a magyar referencia adatokat is ábrázoltam (21. ábra). Látható, hogy a magyar populációs mintában az I2a-P37.2 haplocsoport 3 közös haplotípus kivételével gyakoribb és diverzebb mint a roma populációs mintacsoportokban.

20. ábra Roma I2a-P37.2 Y-kromoszómák MJ hálózata



21. ábra Magyar és roma I2a-P37.2 Y-kromoszómák MJ hálózata

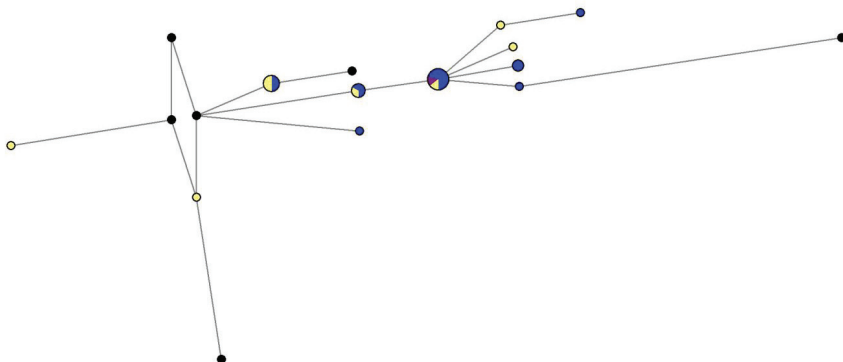


5.3.5.5. R1a1-M198 és R1b1-P25 haplocsoport

Az R1a haplocsoport különösen nagy területen, Dél-Ázsiától Közép-Európáig és Skandináviáig gyakori (Underhill és mtsai, 2010). A magyar- és a malajziai indiai mintacsoportban is ez a leggyakoribb haplocsoport (6. ábra, 12. ábra). Az R1a1-M198 haplocsoport MJ hálózatát (22 ábra) az általam vizsgált 4 roma csoportban 29 haplotípus reprezentálja, a tiszavasvári romákban azonban nincs jelen ez a haplocsoport. A leggyakoribb

haplotípus összesen 7-szer fordul elő 3 roma populációs mintában, és hiányzik az ibériai és a balkáni romákból is (Gresham és mtsai, 2001; Gusmão és mtsai, 2008). A magyar- és az indiai populációs mintákban ez a haplocsoport diverzebb hálózatot képez (23. ábra), mint a roma mintacsoportokban.

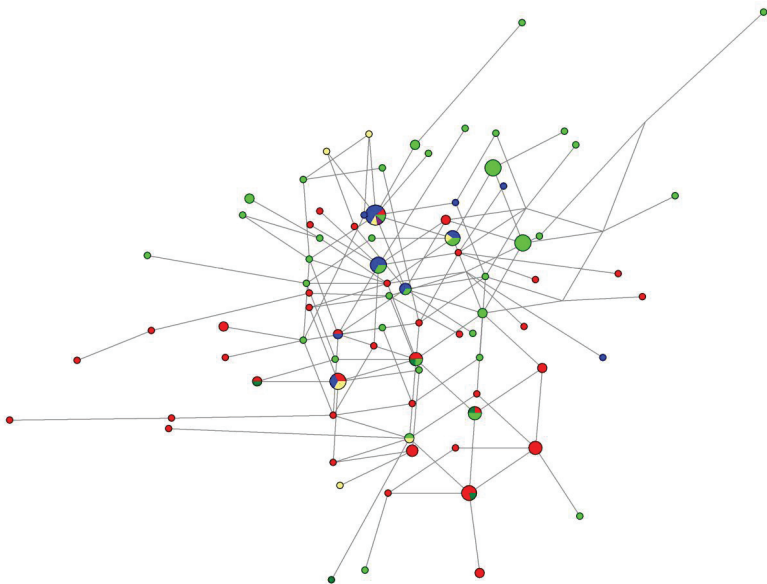
22. ábra Roma R1a1-M198 Y-kromoszómák MJ hálózata



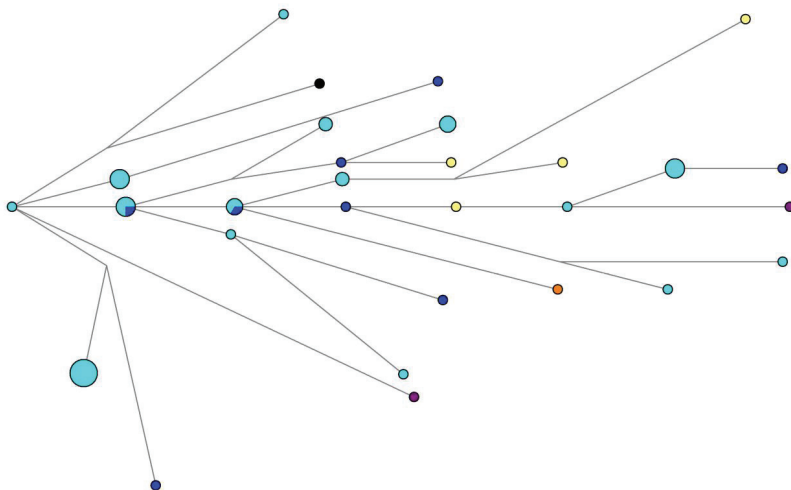
A roma mintacsoportok R1b1-P25 MJ hálózata (24. ábra) 16 haplotípust tartalmaz az általam vizsgált roma adatokból és 35-öt az ibériai romákból (Gusmão és mtsai, 2008). A hálózat felépítése az előző haplocsoportokétól eltérő. Két kis klaszter figyelhető meg, az egyik magyarországi roma, a másik ibériai roma haplotípusokat tartalmaz, a többi – különböző roma mintacsoportokhoz tartozó – haplotípus a hálózaton belül elszórtan helyezkedik el. A 2 kis klaszteren kívül nincs olyan haplotípus, ami több populációban fordult volna elő.

Az R1b1-P25 alcsoport jelen van minden vizsgált roma és a magyar mintacsoportban is, a malajziai indiai csoportban viszont egyáltalán nem fordul elő (25. ábra). A hálózataból jól látszik, hogy ez a haplocsoport a magyar referencia és az ibériai roma mintákban a vizsgált roma populációs mintákhoz képest jóval nagyobb változatosságot mutat, továbbá az általunk vizsgált magyar és roma minták illetve az ibériai roma minták R1b1-P25 haplotípusai között alig van átfedés.

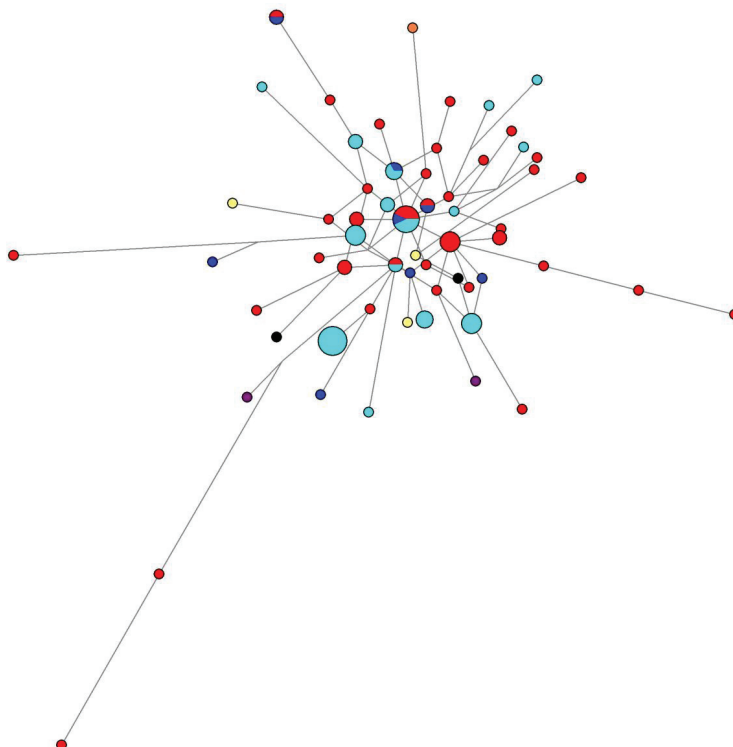
23. ábra Magyar, indiai és roma R1a1-M198 Y-kromoszómák MJ hálózata



24. ábra Roma R1b1-P25 Y-kromoszómák MJ hálózata



25. ábra Roma és magyar R1b1-P25 Y kromoszómák MJ hálózata



5.3.5.6. Egyéb haplocsoportok

Megállapítható, hogy a C3-M217, G*-M201, I*-M170, I2b-M223, N1c-Tat, R2-M124 és P*-M45 haplocsoportok a roma mintacsoportokban alacsony gyakorisággal figyelhetők meg, illetve a C3-M217, N1c-Tat, R2-M124 és P*-M45 haplocsoportok Európában jellemzően nem fordulnak elő.

A malajziai indiai mintákban F*-M89, L-M11 és R2-M124 haplocsoportok gyakorisága magas (12. ábra). Az F*-M89 és L-M11 haplocsoportok sem a magyar, sem a roma mintacsoportban nem fordulnak elő, ugyanakkor elterjednek számítanak Dél-Ázsiában.

6. ÚJ MEGÁLLAPÍTÁSOK ÉS KÖVETKEZTETÉSEK

A doktori értekezésemben ismertetett 4 X-STR lókuszt (DXS10074, DXS10101, DXS10134, DXS10135) populációs felmérését elsőként végeztem el Magyarországon, kibővítve ezzel a már korábban létrehozott 4 X-STR lókusz tartalmazó adatbázist, így hozzájárultam (pl. hiányos) apasági ügyek igazságügyi szakértői gyakorlatban történő megoldásához.

Elvégeztem 1 magyar- és 4 roma populációs mintacsoport felmérését 11 Y-STR lókuszra, az adatok a nemzetközi YHRD adatbázisba is bekerültek.

Hazánkban elsőként elvégeztem 1 magyar, 5 roma és 1 malajziai indiai populációs mintacsoport felmérését 51 Y-SNP lókuszra, hozzájárulva ezzel többek között a genetikai eredet kutatásához. Az adatokat szintén a nemzetközi YHRD adatbázishoz továbbítottam.

6.1. Az X-kromoszómális lókuszok

6.1.1. Allélgyakoriságok a magyar populációban

185 nő és 219 férfi vizsgálatával felállítottam egy magyar populációs allélgyakorisági adatbázist a DXS10074, DXS10101, DXS10134 és DXS10135 lókuszokra vonatkozásában, ezzel a korábban 4 lókuszra vonatkozó X-STR adatbázist kibővítettem.

Férfiak vizsgálatával létrehoztam egy 4, szorosan kapcsolt lókusz-párra vonatkozó haplotípusgyakorisági adatbázist. Az adatbázis 2011-ben további 4 X-STR lokusszal bővült (Horváth és mtsai, 2012).

6.1.2. Ritka és mikrovariáns STR allélok szekvencia analízise

A genotipizálások során detektált 13 (DXS10074: 1 db, DXS10135: 4 db, DXS10101: 3 db, DXS10134: 5 db) ritka illetve mikrovariáns allél szekvencia adataival (2. táblázat) a GenBank adatbázist kibővítettem.

6.1.3. Populációgenetikai alapértékek

A férfiak és nők allélgyakoriságai között G teszttel nem mutatható ki szignifikáns különbség, így az allélgyakorisági adatok összevonhatók (F2/a. táblázat).

A populációstatisztikai elemzés szerint a Hardy-Weinberg egyensúly a lókusztok mindegyikén fennáll (1. táblázat), amit a megfigyelt (0,8485-0,9273) és várható (0,8487-0,9419) heterozigótia értékek esetén tapasztalt nem jelentős különbség is alátámaszt. A polimorfizmus információ tartalom (PIC) értéke 0,8250-0,9325 (átlagosan 0,8778), ami elfogadható szintet jelent.

A 4 X-kromoszómális lókusztúra kalkulált, az igazságügyi genetikai felhasználhatóság szempontjából fontos megkülönböztető erő (PD) és megegyezési valószínűség (PM) férfiak illetve nők esetében eltérő, – az egyes lókusztókra vonatkozó PD^{fi} 0,8436-0,9362 illetve $PD^{nő}$ 0,9569-0,9922 – ugyanakkor mindkét esetben elfogadható mértékű. A 12 lókusztúra vonatkozó összesített megkülönböztető erő a férfiak és a nők esetében is $>0,99999999$, ami azt jelenti, hogy elméletileg 100 milliónál is több nőt illetve férfit kellene megvizsgálni ahhoz, hogy találjunk 2 olyan, a népességből véletlenszerűen kiválasztott személyt, akinek genotípusa a 12 X-STR lókusztúra nézve megegyezik.

A $MEC^{Kishida}$ (lókuszonként 0,8250-0,9325) és $MEC^{Krüger}$ (lókuszonként 0,6888-0,8715) értékek szintén elfogadható tartományban mozognak, a kombinált, 12 lókusztúra (Horváth és mtsai, 2012; Zalan és mtsai, 2007) vonatkozó értékek ($MEC^{Kishida} >0,99999999$; $MEC^{Krüger}$ 0,99999876) az eseti gyakorlathoz megfelelnek.

6.1.4. Összehasonlítás külföldi populációs adatokkal

Allélgyakorisági adatokkal történő összehasonlítás alapján mind a 4 lókusztúra esetében szignifikáns eltérés van a magyar és a nem európai populációk adatai között. Különböző, európai populációs mintákkal való összehasonlítást végezve az egyes lókusztók eltérése különböző, a lengyel mintacsoport azonban szignifikánsan egyik lókusztúra tekintetében sem tér el a magyartól.

6.1.5. Esetbemutatás

Az X-kromoszómális STR lókusztók vizsgálatának célja az igazságügyi szakértői gyakorlatban történő alkalmazás, amit a konkrét apaság megállapítási eset bemutatásával igazolok. A 8 X-STR lókusztúra elvégzett analízis során nem fordultak elő kizáró allélkombinációk, a biológiai apaság a haplotípusgyakoriságok alapján 99,999728%-ban valószínűsíthető, azaz „gyakorlatilag bizonyított” véleményezési kategóriával támasztja alá azt a hipotézist, hogy a felperes lánygyermek és a 2 törvényes lánygyermek azonos apától származik.

Habár önmagában egyik lókuszt sem alkalmas arra, hogy segítségével hiányos apasági ügyeket lehessen megoldani, de együttesen a 12 X-kromoszómális STR lókuszt – Mentype Argus X-12 kit – az igazságügyi genetikai felhasználásra a szakértői gyakorlatban megfelelő eszköz.

6.2. A magyar Y-kromoszómális haplocsoport adatok összehasonlítása európai populációs adatokkal

Kiindulási feltételezésem szerint a genetikai távolság tekintetében a magyar populáció egyrészt a szomszédos országok populációihoz (keveredés lehetősége) illetve a finnugor nyelvcsaládba tartozó nyelveket beszélő populációkhoz áll közelebb, míg a földrajzilag távol található, nem finnugor nyelveket beszélő populációktól genetikailag távol fog kerülni.

6.2.1. Genetikai távolságok

Az összehasonlításban szereplő 23 vizsgált mintacsoportból (Rosser és munkatársai, 2000) az általam vizsgált magyar populációs mintához genetikailag leginkább közel a referált magyar illetve környező (szlovén, román, jugoszláv és bulgár) valamint norvég populációs minták állnak. A környező populációktól való csekély genetikai távolság várakozásaimnak megfelelt, és azt a magyar populáció elmúlt évszázadok során végbement, környező népekkel történő keveredése okozhatja.

A magyar mintacsoporttól genetikailag legtávolabb a finn, spanyol, belga és észti populációs minták esnek. A belga és spanyol adatok esetében a nagy genetikai távolságot a földrajzi távolság indokolja. A finn és észti populációk esetében eredményeim – mivel ezek a populációk a magyar populációval együtt a finnugor nyelvcsaládba tartoznak – a várt, genetikai közelség ellenére, az irodalmi adatokkal összhangban (Brandstätter és mtsai, 2007; Semino és mtsai, 2000;) nagy genetikai távolságot reprezentálnak.

6.2.2. Filogenetikai fa

A genetikai távolságok alapján készített, filogenetikai fán elkülöníthető klaszterek jól tükrözik a populációk földrajzi és történelmi viszonyait. A kelet- és nyugat-európai populációs mintacsoportok külön klasztert alkotnak. A magyar mintacsoport a nyelvileg nem rokon szomszédos országok népeivel egy klaszterbe tartozik, amit a keveredés jól magyaráz. A nyelvrokonság alapján feltételezhető lenne, hogy a magyar mintacsoport genetikailag is egy

klaszterbe tartozik a többi, finnugor nyelvet beszélő mintacsoportokkal. A filogenetikai fa viszont azt ábrázolja, hogy a finnugor nyelvet beszélő populációk a magyar populáció kivételével külön klaszterbe tartoznak – ami a genetikai távolságok tükrében várható is – ez azonban ellentmond a nyelvészeti tanulmányok eredményének (Kiss, 2002). A magyar populáció rokonsági viszonyainak és eredetének tisztázása napjainkig nyitott kérdés.

6.3. A roma populációk összehasonlító elemzése Y-kromoszómális haplotípus és haplocsoport adatok alapján

A roma populációs mintacsoportok vizsgálatának célja a nem-roma populációkkal való kapcsolatok felmérése, valamint az Indiában élő illetve más, korábban tanulmányozott, európai roma populációs adatokkal történő összehasonlítás volt.

A vizsgálathoz evolúció szempontjából stabil, bináris markereket (Y-SNP lókuszok) használtam, kombinálva az Y-kromoszómák haplocsoport meghatározását a haplocsoporton belüli STR-variancia analízisével.

Az egyes haplocsoportok gyakorisága igen jellegzetes földrajzi megoszlást mutat, a romákban megtalálható haplocsoportok 4 fő területhez – indiai (H1a-M82), közel-keleti/nyugat-ázsiai (J2a2-M67, J2*-M172 és E1b1b1a-M78), európai (I1-M253, I2a-P37.2) és közép-ázsiai/nyugat-eurázsiai (R1a1-M198 és R1b1-P25) – köthetők. Ezen haplocsoportok jelenléte a roma mintacsoportokban Indiából a Kárpát-medencébe történő vándorlásuk feltételezett útvonalával illetve más populációkkal való keveredéssel magyarázható.

6.3.1. Fst genetikai távolságok és Multidimensional Scaling

A haplocsoport frekvenciák alapján számolt Fst és a haplotípusgyakoriságok alapján számolt Rst távolságok egy része néhány populáció-pár esetében szignifikáns különbségeket jelez (F12. és F13. táblázat). A távolság mátrixokat MDS formátumban ábrázoltam, ahol is a roma és nem-roma populációs adatok egymástól egyértelműen elkülönülnek.

A 7 mintacsoportot tartalmazó összehasonlításban a roma adatok egyértelműen elkülönülnek a magyar és a malajziai indiai populációs adatoktól. Az 5 roma mintacsoport közül 3 azonos klaszterbe esik, ezek között a genetikai távolság is kicsi, ami alátámasztja azt a lehetőséget, hogy a tokaji és szlovák-romák a nem túl régi múltban válhattak el egymástól. A magyarországi „kevert” roma populációs minta heterogenitása okozhatja a kis genetikai távolságot és az egybeesést a tokaji és szlovák-roma adatokkal. A taktaközi romungro csoport

az ábrán a magyar referencia és a 3 egy klasztert képező roma populáció között helyezkedik el, mindkettőtől kb. azonos távolságra. Ez alátámasztja azt a feltevést, hogy a romungro romák még jóval az oláh romák előtt érkeztek a Kárpát-medencébe, így több idő állt rendelkezésükre a magyarországi populációval való keveredésükre. A tiszavasvári oláh roma csoport teljesen elkülönült a többi 6 populációtól, amit genetikai sodródás is magyarázhat, akárcsak a populációra jellemző alacsony haplotípusdiverzitás.

Szélesebb körű összehasonlításban a 41 populációs adatból minden, az MDS ábrán szereplő roma mintacsoport összekapcsolható a balkáni és anatóliai populációs mintákkal. Ez a megfigyelés egybevág a lehetőséggel, miszerint ezek a területek fontos földrajzi kapcsot képeztek a Közel-Kelet, Ázsia és Európa között a romák vándorlása során. A magyarországi referencia mintacsoport szorosabb kapcsolatot mutat az indiai felsőbb kasztokkal, mint a balkáni populációkkal, ami az R1a1-M198 magas gyakoriságával magyarázható mind a magyar mintacsoport, mind az indiai felső kasztok körében (Sharma és mtsai, 2009; Völgyi és mtsai, 2009). Ez alátámasztja azt a feltételezést, hogy az R1a1-M198 haplocsoport közös, közép-ázsiai ősökre vezethető vissza. A roma és indiai populációs csoportok közötti, meglehetősen alacsony genetikai távolság (R_{st}) szintén alátámasztja a feltételezett indiai eredetet.

6.3.2. R_{st} genetikai távolságok és filogeográfiai analízis

Az Y-kromoszómás STR haplotípusok alapján a 12 roma és a malajziai indiai mintacsoportokra nézve kiszámítottam az R_{st} genetikai távolságokat (F14. táblázat), melyeket filogeográfiai analízis keretében a földrajzi távolságok függvényében ábrázoltam (14. ábra). A populációk közötti genetikai közelség egyaránt származhat a populációk közös eredetéből, illetve jelenkori keveredésből, amit a földrajzi közelség tesz lehetővé. A genetikai és a földrajzi távolság között lévő általános összefüggés alapján az egymástól kis földrajzi távolságra elhelyezkedő populáció-párokhoz kis genetikai távolság kellene, hogy tartozzon, míg a földrajzilag távolabb esőkhöz nagyobb. Ennek ellentmond a filogeográfiai analízis eredménye, ahol egyes roma mintacsoportok a földrajzilag távol eső malajziai indiai mintacsoportokhoz genetikailag közelebb esnek, mint más roma populációkhoz, azaz a roma populációk egy része a nagy földrajzi távolság ellenére is közelebbi genetikai rokonságot mutat a malajziai indiai populációval, mint más roma mintacsoportokkal, ami nem mond ellent a roma populációk indiai eredetének.

Egyes roma populációpárok a földrajzi közelség ellenére genetikailag távol esnek egymástól (pl. taktaközi romungro – macedóniai roma, taktaközi romungro – litván roma, baranyai roma – macedóniai roma), ami genetikai sodródásnak és a roma populációk izoláltságának lehet következménye.

A roma és nem-roma populációs minták között megfigyelhető genetikai távolságok tehát úgy értékelhetők, hogy közös eredetet, genetikai sodródást és génáramlást (geneflow) egyaránt tükröznek. Az utóbbi két folyamat növelhette a roma populációk közötti genetikai távolságot, míg a keveredés a roma és nem-roma populációk közötti genetikai távolságot csökkenthette.

6.3.3. Median Joining Network

6.3.3.1. Ősi indiai haplocsoportok

Az indiai szubkontinens legkorábbi telepeseit tartják a mai törzsi csoportok őseinek (Majumder, 2001). Ezekre az őslakosokra többek között az F, H, C (kivéve M217) és O haplocsoportok a jellemzőek (Cordaux és mtsai, 2004). Leggyakoribb a H*-M69 haplocsoport, ez a törzsi csoportokban 30%-os, az alsóbb kasztokban pedig 25%-os gyakoriságú (Sengupta és mtsai, 2006; Thanseem és mtsai, 2006). Ez a vonal Dél-Ázsián kívül igen ritkán fordul elő, bár egy alcsoportja, a H1a-M82, feltűnően gyakori a roma népességben, ami alátámasztja a romák indiai eredetét.

A H1a-M82 Y-kromoszómák MJ hálóján jól látható, hogy az összes vizsgált roma mintacsoportban megfigyelhető egy közös Y-STR haplotípus (15/A és B./Ábra), ami a H1a-M82 Y-kromoszómák több mint felét magában foglalja. Ez a klaszter egymással közeli rokonsági (leszármazási) viszonyban lévő Y-kromoszómák egy csoportját reprezentálja a roma populációkban, amiben minden egyes haplotípus valószínűleg egyazon központi haplotípus (közös indiai ő) leszármazottja, függetlenül a mostani földrajzi helyzetétől. A H1a-M82 haplocsoport alacsony gyakorisággal a magyarországi referencia mintacsoportban is előfordul (4,8%), ami annak következménye lehet, hogy a mintagyűjtés során a mintát adó személyeket etnikai hovatartozás alapján nem történt szelektálás, és a roma kisebbség ugyanakkor a magyar lakosság kb. 6-8%-át teszi ki (Kemény és mtsai, 2004).

A maljziai indiai H1a-M82 kromoszómák STR variáciája alapján a haplocsoport kora (TMRCA) 8707 ± 1760 év, ami megfelel a H1a-M82 haplocsoport korára vonatkozó korábban publikált becsléseknek (Sengupta és mtsai, 2006). A H1a-M82 haplocsoportra vonatkozó, romákon belüli TMRCA (968 ± 336 év) körülbelül megegyezik a romák Indiából Európába való vándorlásának becsült idejével (Gresham és mtsai, 2001).

6.3.3.2. Közel-keleti/nyugat-ázsiai haplocsoportok indiai haplocsoportok

A J2a2-M67 leszármazási vonal minden vizsgált roma és az ibériai roma népességben relatíve magas gyakoriságot ér el, a magyar mintacsoportban gyakorisága már alacsonyabb, és az indiai mintákból teljesen hiányzik. Ez felveti annak lehetőségét, hogy a romák a Kárpát-medence felé a vándorúton más, nem indiai populációkkal is keveredhettek. Figyelembe véve, hogy a közös haplotípus a J2a2-M67 Y-kromoszómákkal az ibériai romákban is megtalálható (16. ábra), feltételezhető, hogy a J2a2-M67 kromoszómák – legalább részben – még azelőtt kerültek a romák génállományába, mielőtt azok a Balkánról szétvándoroltak volna a 15. században.

Az E1b1b1a-M78 haplocsoport minden vizsgált roma és az ibériai roma (Gusmão és mtsai, 2008) mintacsoportban, illetve a magyar referencia mintacsoportban is jelen van, de a malajziai indiai és egyéb – szinte minden – más indiai mintacsoportból hiányzik. A romákban megtalálható haplotípusok többsége (55%) két, egymástól egy mutációs lépés távolságra lévő klasztert képez a MJ hálózatban, jelezve, hogy ezek között közeli rokonság állhat fenn. Ezek az eredmények összhangban vannak azokkal a korábbi tanulmányokkal, melyek szerint az E1b1b1a-M78 Y-kromoszómák egy része a romák vándorlása során, valószínűleg a Balkánon épült be a roma génkészletbe (Gresham és mtsai, 2001; Gusmão és mtsai, 2008; Perić és mtsai, 2005b). A haplocsoport tekintélyes gyakorisággal rendelkezik ezen a területen (Cruciani és mtsai, 2004), ami az eredményeimmel is összhangban van.

6.3.3.3. Európában kialakult haplocsoportok

Az európai eredetű I-M170 egyik alcsoportja, az I1-M253 aránylag magas gyakorisággal fordul elő a 6 összehasonlított roma mintacsoportban. Az ide tartozó férfiak 61,8%-a 1 közös, központi haplotípuson osztozik, ami szintén alátámasztja, hogy romákban ezek az Y-kromoszómák közös eredettel rendelkeznek (19. ábra). Tekintetbe véve, hogy az I-M170 és alcsoportjai Európán kívül gyakorlatilag nem fordulnak elő, az I1-M253 haplocsoportba tartozó közeli rokon Y-kromoszómák csak az Európába érkezést követően, de még az Európán belüli szétvándorlás előtt – tehát még a Balkánon való tartózkodás ideje alatt – kerülhettek a roma népesség génkészletébe, annak ellenére, hogy az I1-M253 haplocsoport gyakorisága a Balkánon a nem roma populációkban alacsony. Ez a jelenség valószínűleg genetikai sodródásnak köszönhető.

Az, hogy az I2a-P37.2 haplocsoportba tartozó Y-kromoszómák mintázata elszórta jelenik meg a MJ hálózatban (20. ábra), és az, hogy a haplocsoport csak 3 általunk vizsgált roma mintacsoportban található meg, felveti, hogy ezek a kromoszómák a gazdapopulációkkal különböző helyen és időben történt keveredés eredményeként kerülhettek be a roma génkészletbe. Ezt az is alátámasztja, hogy a magyarországi referencia mintacsoportban az I2a-P37.2 Y-kromoszómák a roma mintákkal összehasonlítva sokkal diverzebb hálózatot képeznek (21. ábra).

6.3.3.4. Közép-ázsiai/nyugat-eurázsiai haplocsoportok

Az R1a1-M198 haplocsoport a tiszavasvári romákat kivéve minden vizsgált mintacsoportban előfordul, de az ibériai és a balkáni romákból hiányzik (Gresham és mtsai, 2001; Gusmão és mtsai, 2008). A roma mintacsoportokban központi R1a1-M198 haplotípus nincs, a MJ hálózatban az egyes haplotípusok elszórva helyezkednek el (22. ábra). Ha a magyar referencia és a malajziai indiai mintacsoportban jelen lévő R1a1-M198 Y-kromoszómákat is ábrázoljuk a MJ hálózatban (23. ábra), látható, hogy ezekben a populációs mintákban a haplocsoport változatossága nagyobb, mint a roma mintákban. Mivel nem minden roma mintacsoportban van jelen az R1a1-M198 haplocsoport, feltételezhető, hogy az általam vizsgált romák génkészletébe később, a romák Balkánról történt fragmentálódása után, a Kárpát-medencében élő populációkkal való keveredésük révén kerülhetett. A hálózat elemzése is ezt a lehetőséget támasztja alá, de az is elképzelhető, hogy az R1a1-M198 haplocsoport még Indiában került a romák génkészletébe, és genetikai sodródás eredményeként veszett el az egyes roma populációkból.

Az R1b1-P25 haplocsoport megtalálható a magyarországi- és minden vizsgált roma mintacsoportban, de egyáltalán nem fordul elő a malajziai indiai mintákban. A MJ hálózat a vizsgált roma csoportokban nagyon diverz képet mutat (24. ábra), továbbá a magyar és a roma populációs minták között alig van átfedés (25. ábra), ami megalapozza azt a feltevést, hogy a roma populációkban ezek az Y-kromoszómák nem vezethetők vissza egyetlen közös ősrre. Tekintettel az R1b1 haplocsoport előfordulására, ami leginkább Nyugat-Európában elterjedt, ugyanakkor Indiában szinte nincs is jelen (Sengupta és mtsai, 2006), valószínűsíthető, hogy az R1b1-P25 haplocsoportba tartozó Y-kromoszómák a romák génkészletébe különböző helyeken és különböző időpontokban történő populációs keveredések során épülhettek be.

6.3.3.5. Más haplocsoportok

A vizsgált roma mintacsoportokban alacsony gyakorisággal Európában nem jellemző haplocsoportok (C3-M217, N1c-Tat, R2-M124 és P*-M45) is előfordulnak, és feltételezhető, hogy ezek a haplocsoportok még az Európába való megérkezésük előtt kerültek a génkészletükbe (Gusmão és mtsai, 2008). A malajziai indiai mintacsoportban gyakori a jellemzően dél-ázsiai előfordulású F*-M89, L-M11 és R2-M124. Az F (és parahaplocsoportja, az F*-M89) Indiában közös történetiséggel bír a H, R2 és L haplocsoportokkal (Sengupta és mtsai, 2006). Az R2-M124 alacsony frekvenciával megtalálható a romákban is, ami szintén alátámasztja az indiai származásukat.

7. KÖSZÖNETNYILVÁNÍTÁS

Ezúton szeretném megköszönni mindenkinek, aki segítette a munkámat.

Köszönet illeti Prof. Orosz Lászlót, akinek tanácsára érkeztem meg a Budapesti Orvosszakértői Intézet DNS laboratóriumába 2003-ban. Köszönöm Dr. Susa Évának, az Igazságügyi Szakértői Kutató Intézetek főigazgatójának és Dr. Pamzsav Horolmának, a DNS laboratórium laborvezetőjének, hogy lehetőséget adtak, hogy a Budapesti Orvosszakértői Intézet DNS laboratóriumában dolgozhattam. Köszönöm a labor összes munkatársának (Dr. Völgyi Antónia, Lesznóczki Jánosné, Fábíán Ágnes, Antalné Éles Ildikó, Lakatos Dezsőné, Kigyósi Gézőné), hogy szakértelmükkel és legjobb tudásukkal közreműködtek a disszertációm elkészítésében.

Köszönöm Dr. Pádár Zsoltnak, Dr. Füredi Sándornak és Dr. Egyed Balázsnak, hogy fordulhattam hozzájuk szakmai kérdéseimmel.

Végül, de nem utolsó sorban köszönöm a családomnak, hogy támogattak.

8. IRODALOMJEGYZÉK

- 19/2010. (IV. 30.) IRM rendelet** a DNS-profil meghatározásának szakmai-módszertani követelményeiről
- 1999. évi LXXXV. Törvény** a bünygyi nyilvántartásról és a hatósági erkölcsi bizonyítványról
- 2009. évi XLVII. törvény** a bünygyi nyilvántartási rendszerről, az Európai Unió tagállamainak bíróságai által magyar állampolgárokkal szemben hozott ítéletek nyilvántartásáról, valamint a bünygyi és rendészeti biometrikus adatok nyilvántartásáról
- Applied Biosystems (2006a)** Quantifiler Kits (Quantifiler Human DNA Quantification Kit and Quantifiler Y Male DNA Quantification Kit) User's Manual (2006.04.)
- Applied Biosystems (2006b)** TaqMan® SNP Genotyping Assays Protocol (2006.05.)
- Athey TW, Nordtvedt K (2005)** Resolving the placement of haplogroup I-M223 in the Y chromosome phylogenetic tree. *J Genet Geneal* 1:54–55
- Athey TW (2006)** Haplogroup Prediction from Y-STR Values Using a Bayesian-Allele-Frequency Approach. *Journal of Genetic Genealogy* 2:34-39
- Bandelt HJ, Forster P, Röhl A (1999)**. Median-joining networks for inferring intraspecific phylogenies. *Mol Biol Evol* 16: 37-48
- Bär W, Brinkmann B, Budowle B, Carracedo A, Gill P, Lincoln P, Mayr WR, Olaisen B (1997)** DNA recommendations. Further report of the DNA Commission of the ISFH regarding the use of short tandem repeat systems. *International Society for Forensic Haemogenetics. Int J Legal Med* 110:175-176
- Becker D, Rodig H, Augustin C, Edelmann J, Götz F, Hering S, Szibor R, Brabetz W (2008)** Population genetic evaluation of eight X-chromosomal short tandem repeat loci using Mentype Argus X-8 PCR amplification kit. *Forensic Sci Int Genet* 2):69-74
- Bekada A, Benhamamouch S, Boudjema A, Fodil M, Menegon S, Torre C, Robino C (2010)** Analysis of 21 X-chromosomal STRs in an Algerian population sample. *Int J Leg Med* 124:287-294
- Biotype AG (2006)** Mentype® Argus X-8 PCR Amplification Kit Product Description 2006 April
- Biotype AG (2009)** Mentype® Argus X-12 PCR Amplification Kit Product Description 2009 October
- Botstein D, White RL, Skolnick M, Davis RW (1980)** Construction of a genetic linkage map in man using restriction fragment length polymorphism. *Am J Hum Genet* 32:314-331

- Brandstätter A**, Egyed B, Zimmermann B, Duftner N, Padar Z, Parson W (2007) Migration rates and genetic structure of two Hungarian ethnic groups in Transylvania, Romania. *Ann Hum Genet* 71: 791–803
- Brinkmann B, Carracedo A** (eds) (2003) *Progress in Forensic Genetics 9*. International Congress Series 1239. Elsevier, Amsterdam New York Tokyo
- Budowle B**, Garofano P, Hellman A, Ketchum M, Kanthaswamy S, Parson W, Haeringer W, Fain S, Broad T (2005a) Recommendations for animal DNA forensic and identity testing. *Int J Legal Med* 119:295-302
- Budowle B**, Murch R, Chakraborty R (2005b) Microbial forensics: the next forensic challenge. *Int J Legal Med* 119:317-330
- Butler JM** (2005) *Forensic DNA typing. Biology technology, and genetics of STR markers*. Second edition. Elsevier Academic Press, ISBN 0-12-147952-8
- Butler JM** (2010) *Fundamentals of forensic DNA typing*. First Edition. Elsevier Academic Press, ISBN 978-0-12-374999-4
- Cavalli-Sforza LL, Bodmer WF** (1971) *The genetics of human populations*. San Francisco: Freeman. ISBN 0-486-40693-8
- Cerri N**, Verzeletti A, Gasparini F, Poglio A, Mazzeo E, Ferrari F (2008) Population data for 8 X-chromosome STR loci in a population sample from Northern Italy and from the Sardinia island. *Forensic Sci Int Genet Suppl Ser* 1:173–175
- Chang YM**, Perumal R, Keat PY, Kuehn DLC (2007) Haplotype diversity of 16 Y-chromosomal STRs in three main ethnic populations (Malays, Chinese and Indians) in Malaysia. *Forensic Sci Int* 167:70-76
- Cinnioglu C**, King R, Kivisild T, Kalfoglu E, Atasoy S, Cavalleri GL, Lillie AS, Roseman CC, Lin AA, Prince K, Oefner PJ, Shen P, Semino O, Cavalli-Sforza LL, Underhill PA (2004) Excavating Y-chromosome haplotype strata in Anatolia. *Hum Genet* 114:127–148
- Comey CT**, Koons BW, Presley KW, Smerick JB, Sobieralski CA, Stanley DM (1994) DNA Extraction Strategies for Amplified Fragment Length Polymorphism Analysis. *J Forensic Sci* 39:1254-1269
- Cordaux R**, Aunger R, Bentley G, Nasidze I, Sirajuddin SM, Stoneking M (2004) Independent Origins of Indian Caste and Tribal Paternal Lineages. *Current Biology* 14:231–235
- Cruciani F**, La Fratta R, Santolamazza P, Sellitto D, Pascone R, Moral P, Watson E, Guida V, Colomb EB, Zaharova B, Lavinha J, Vona G, Aman R, Cali F, Akar N, Richards M,

- Torroni A, Novelletto A, Scozzari R (2004) Phylogeographic Analysis of Haplogroup E3b (E-M215) Y Chromosomes Reveals Multiple Migratory Events Within and Out Of Africa. *Am J Hum Genet* 74:1014–1022
- Cruciani F**, La Fratta R, Trombetta B, Santolamazza P, Sellitto D, Colomb EB, Dugoujon JM, Crivellaro F, Benincasa T, Pascone R, Moral P, Watson E, Melegh B, Barbujani G, Fuselli S, Vona G, Zagradisnik B, Assum G, Brdicka R, Kozlov AI, Efremov GD, Coppa A, Novelletto A, Scozzari R (2007) Tracing past human male movements in northern/eastern Africa and western Eurasia: new clues from Y-chromosomal haplogroups E-M78 and J-M12. *Mol Biol Evol* 24:1300-1311
- Cruciani F**, Trombetta B, Sellitto D, Massaia A, Destro-Bisol G, Watson E, Beraud Colomb E, Dugoujon JM, Moral P, Scozzari R (2010) Human Y chromosome haplogroup R-V88: a paternal genetic record of early mid Holocene trans-Saharan connections and the spread of Chadic languages. *Eur J Hum Genet* 18:800-807
- Cruciani F**, Trombetta B, Massaia A, Destro-Bisol G, Sellitto D, Scozzari R (2011) A Revised Root for the Human Y Chromosomal Phylogenetic Tree--The Origin of Patrilineal Diversity in Africa. *Am J Hum Genet* 88:814-818
- Cullen J.** World Haplogroup & Haplo-I Subclade Predictor, <http://members.bex.net/jtcullen515/HaploTest.htm>
- Desmarais D**, Zhong Y, Chakraborty R, Perreault C, Busque L (1998) Development of a highly polymorphic STR marker for identity testing purposes at the human androgen receptor gene (HUMARA). *J Forensic Sci* 43:1046–1049
- Edelmann J**, Hering S, Augustin C, Szibor R (2008) Characterisation of the STR markers DXS10146, DXS10134 and DXS10147 located within a 79.1 kb region at Xq28. *Forensic Sci In. Genetics* 2:41–46
- Edwards A**, Civitello A, Hammond HA, Caskey CT (1991) DNA typing and genetic mapping with trimeric and tetrameric tandem repeats. *Am J Hum Genet* 49:746-756
- Egyed B** (2007) Mitokondriális DNS és mikroszatellita polimorfizmusok igazságügyi genetikai aspektusú vizsgálata a magyar népességben, ELTE TTK Biológia doktori Iskola
- Evet I W, Weir BS** (1998) Interpreting DNA evidence. Sinauer Associates, Inc. Publishers, Sunderland, Massachusetts
- Excoffier L**, Smouse P, Quattro JM (1992) Analysis of molecular variance inferred from metric distances among DNA haplotypes: application to human mitochondrial DNA restriction data. *Genetics* 131:479-491

- Felsenstein J (1989)** PHYLIP - Phylogeny Inference Package (Version 3.2). *Cladistics* 5: 164-166
- Firasat S, Khaliq S, Mohyuddin A, Papaioannou M, Tyler-Smith C, Underhill PA, Ayub Q (2007)** Y-chromosomal evidence for a limited Greek contribution to the Pathan population of Pakistan. *Eur J Hum Genet.* 2007 15:121-126
- Füredi S, Woller J, Pádár Z, Angyal M (1999)** Y-STR haplotyping in two Hungarian populations. *Int J Legal Med* 113:38–42
- Füredi S (2003)** Humán polimorf mikroszatellita (short tandem repeat) lókuszok igazságügyi genetikai vizsgálata magyar populációkban, ELTE TTK Biológia Doktori Iskola
- Füredi S, Egyed B, Csikai M, Osztrovics A, Woller J, Padar Z (2004)** Y-STR haplotyping in seven Hungarian (speaking) populations. IV. International Forensic Y-User Workshop, Berlin, November 18–20, 2004 <http://www.ystr.org/>
- Garbolino P, Taroni F (2002)** Evaluation of scientific evidence using Bayesian networks. *Forensic Sci Int* 125:149-55
- Genographic Project** <https://genographic.nationalgeographic.com/genographic/lan/en/atlas.html>
- Gill P, Brinkmann B, d'Aloja E, Andersen J, Bär W, Carracedo A, Dupuy B, Eriksen B, Jangblad M, Johnsson V, Kloosterman AD, Lincoln P, Morling N, Rand S, Sabatier M, Scheithauer R, Schneider P, Vide MC (1997)** Considerations from the European DNA profiling group (EDNAP) concerning STR nomenclature. *Forensic Sci Int* 87:185-192
- Gill P, Brenner C, Brinkmann B, Budowle B, Carracedo A, Jobling MA, de Knijff P, Kayser M, Krawczak M, Mayr WR, Morling N, Olaisen B, Pascali V, Prinz M, Roewer L, Schneider PM, Sajantila A, Tyler-Smith C (2001)** DNA Commission of the International Society of Forensic Genetics: recommendations on forensic analysis using Y-chromosome STRs. *Int J Legal Med* 114:305-309
- Gomes I, Pereira V, Gomes V, Prata MJ, Pinto N, Carracedo A, Amorim A, Gusmão L (2009)** The Karimojong from Uganda: genetic characterization using an X-STR decaplex system. *Forensic Sci Int Genet* 3:e127-e128
- Gresham D, Morar B, Underhill PA, Passarino G, Lin AA, Wise C, Angelicheva D, Calafell F, Oefner PJ, Shen P, Tournev I, de Pablo R, Kucinskas V, Perez-Lezaun A, Marushiakova E, Popov V, Kalaydjieva L (2001)** Origins and Divergence of the Roma (Gypsies). *Am J Hum Genet* 69:1314–1331
- Gusmão L, Butler JM, Carracedo A, Gill P, Kayser M, Mayr WR, Morling N, Prinz M, Roewer L, Tyler-Smith C, Schneider PM (2006)** DNA Commission of the International

Society of Forensic Genetics (ISFG): an update of the recommendations on the use of Y-STRs in forensic analysis. *Forensic Sci Int* 157:187-197

- Gusmão A**, Gusmão L, Gomes V, Alves C, Calafell F, Amorim A, Prata MJ (2008) A Perspective on the History of the Iberian Gypsies Provided by Phylogeographic Analysis of Y-Chromosome Lineages. *Annals of Human Genetics* 72:215–227
- Hammer MF**, Karafet T, Rasanayagam A, Wood ET, Altheide TK, Jenkins T, Griffiths RC, Templeton AR, Zegura SL (1998) Out of Africa and back again: nested cladistic analysis of human Y chromosome variation. *Mol Biol Evol* 15:427–441
- Hammer MF**, Karafet TM, Redd AJ, Jarjanazi H, Santachiara-Benerecetti S, Soodyall H, Zegura SL (2001) Hierarchical patterns of global human Y-chromosome diversity. *Mol Biol Evol* 18:1189–1203
- Hering S**, Augustin C, Edelmann J, Heidel M, Dressler J, Rodig H, Kuhlisch E, Szibor R (2006) DXS10079, DXS10074 and DXS10075 are STRs located within a 280-kb region of Xq12 and provide stable haplotypes useful for complex kinship cases. *Int J Legal Med* 120:337-45
- Horváth G**, Zalán A, Kis Z, Pamzsav H (2012) A genetic study of 12 X-STR loci in the Hungarian population. *Forensic Sci Int Genet* 6:e46-e47
- Interpol DNA Unit (2003)** Global DNA Database Inquiry 2002: Results and Analysis. I.C.P.O. Interpol, General Secretariat
- International Society of Genetic Genealogy (2012)** Y-DNA Haplogroup Tree 2012. Version:7.40, Date: 19 July 2012, <http://www.isogg.org/tree/index.html>
- Janica J**, Pepiński W, Skawrońska M, Niemcunowicz-Janica A, Koc-Zurawska E, Sołtyszewski I (2006) Polymorphism of four X-chromosomal STRs in a population sample of Belarusian minority residing in Podlasie (NE poland). *Arch Med Sadowej Kryminol* 56:232-235
- Jedrzejczyk M**, Jacewicz R, Berent J (2009) Distribution of chromosome X-STR markers DXS10135, DXS10074, DXS10101 and DXS10134 and their usefulness in forensic genetics. *Problems of Forensic Sci* 77:89–97
- Jobling MA**, Pandya A, Tyler-Smith C (1997) The Y chromosome in forensic analysis and paternity testing. *Int J Legal Med* 110:118-124
- Jobling MA**, Tyler-Smith C (2003) The human Y chromosome: an evolutionary marker comes of age. *Nature* 4:598–612
- Jobling MA**, Hurles ME, Tyler-Smith C (2004) Human evolutionary genetics – Origins, peoples and disease. Garland Publishing, ISBN 08153 41857

- Kalaydjieva L**, Calafell F, Jobling MA, Angelicheva D, de Knijff P, Rosser ZH, Hurles ME, Underhill P, Tournev I, Marushiakova E, Popov V (2001) Patterns of inter- and intra-group genetic diversity in the Vlax Roma as revealed by Y chromosome and mitochondrial DNA lineages. *Eur J Hum Genet* 9:97-104
- Karafet TM**, Xu L, Du R, Wang W, Feng S, Wells RS, Redd AJ, Zegura SL, Hammer MF (2001) Paternal population history of East Asia: sources, patterns, and microevolutionary processes. *Am J Hum Genet* 69:615–628
- Karafet TM**, Mendez FL, Meilerman MB, Underhill PA, Zegura SL, Hammer MF (2008) New binary polymorphisms reshape and increase resolution of the human Y chromosomal haplogroup tree. *Genome Res* 18:830-838
- Kayser M**, Caglià A, Corrach D, Fretwell N, Gehrig C, Graziosi G, Heidom F, Herrmann S, Herzog B, Hidding M, Honda K, Jobling M, Krawczak M, Leim K, Meuser S, Meyer E, Oesterreich W, Pandya A, Parson W, Penacino G, Perez-Lezaun A, Piccinini A, Prinz M, Shmitt C, Schneider PM, Szibor R, Teifel-Greding J, Weichhold G, de Knijff P, Roewer L (1997a) Evaluation of Y-chromosomal STRs: a multicenter study. *Int J Legal Med* 110:125-133
- Kayser M**, de Knijff P, Dieltjes P, Krawczak M, Nagy M, Zerjal T, Pandya A, Tyler-Smith C, Roewer L (1997b) Applications of microsatellite-based Y chromosome haplotyping. *Electrophoresis* 18:1602-1607
- Kemény I**, Janky B, Lengye G (2004) A magyarországi cigányság. 1971–2003. Gondolat Kiadó-MTA Etnikai-nemzeti Kisebbségkutató Intézet, Budapest
- Kishida T**, Wang W, Fukuda M, Tamaki Y (1997) Duplex PCR of the Y-27H39 and HPRT loci with reference to Japanese population data on the HPRT locus. *Jpn J Legal Med* 51: 67–69
- Kiss KE** (2002) *The Syntax of Hungarian*. Cambridge University Press, Cambridge, pp. 1–2.
- Kivisild T**, Rootsi S, Metspalu M, Mastana S, Kaldma K, Parik J, Metspalu E, Adojaan M, Tolk HV, Stepanov V, Gölge M, Usanga E, Papiha SS, Cinnioglu C, King R, Cavalli-Sforza L, Underhill PA, Vilems R (2003) The Genetic Heritage of the Earliest Settlers Persists Both in Indian Tribal and Caste Populations. *Am J Hum Genet* 72:313–332
- Klarić IM**, Salihović MP, Lauc LB, Zhivotovsky LA, Rootsi S, Janićijević B (2009) Dissecting the molecular architecture and origin of Bayash Romani patrilineages: genetic influences from South-Asia and the Balkans. *Am J Phys Anthropol.* 138(3): 333-342

- de Knijff P (2000)** Messages through bottlenecks: On the combined use of slow and fast evolving polymorphic markers on the human Y-chromosome. *Am J Hum Genet* 67:1055-1061
- Kruskal JB, Wish M (1978)** Multidimensional Scaling, Series: Quantitative Applications in the Social Sciences. First edition. SAGE Publications ISBN 0-8039-0940-3
- Krüger J, Fuhrmann W, Lichte KH, Steffens C (1968)** Zur Verwendung der sauren Erythrocytenphosphatase bei der Vaterschaftsbegutachtung. *Dtsch Z Gerichtl Med* 64:127–146
- Lappalainen T, Laitinen V, Salmela E, Andersen P, Huoponen K, Savontaus ML, Lahermo P (2008)** Migration waves to the Baltic Sea region. *Ann Hum Genet* 72:337-348
- Lim EJ, Lee HY, Sim JE, Yang WI, Shin KJ (2009)** Genetic polymorphism and haplotype analysis of 4 tightly linked X-STR duos in Koreans. *Croat Med J* 50:305-312
- Luo HB, Ye Y, Wang YY, Liang WB, Yun LB, Liao M, Yan J, Wu J, Li YB, Hou YP (2009)** Characteristics of eight X-STR loci for forensic purposes in the Chinese population. *Int J Leg Med*, epub 2009 Nov 19
- Majumder PP (2001)** Ethnic populations of India as seen from an evolutionary perspective. *J Biosci* 26(4 Suppl):533-545.
- Masseti S, Carnevali E, Lancia M, Coletti A, Dobosz M, Bacci M, Argiolas V, D'Aloja E (2008)** Analysis of 8 STR of the X-chromosome in two Italian regions (Umbria and Sardinia). *Forensic Sci Int Gene. Suppl Ser* 1:157-159
- Mathias N, Bayés M, Tyler-Smith C (1994)** Highly informative compound haplotypes for the human Y chromosome. *Hum Mol Genet* 3:115-123
- Michalakis Y, Excoffier L (1996)** A generic estimation of population subdivision using distances between alleles with special reference for microsatellite loci. *Genetics* 142:1061-1064
- Mirabal S, Regueiro M, Cadenas AM, Cavalli-Sforza LL, Underhill PA, Verbenko DA, Limborska SA, Herrera RJ (2009)** Y-Chromosome distribution within the geo-linguistic landscape of northwestern Russia. *Eur J Hum Genet* 17: 1260–1273
- MSZ EN ISO/IEC 17025:2005** Vizsgáló- és kalibrálólaboratóriumok felkészültségének általános követelményei
- Myres NM, Rootsi S, Lin AA, Järve M, King RJ, Kutuev I, Cabrera VM, Khusnutdinova EK, Pshenichnov A, Yunusbayev B, Balanovsky O, Balanovska E, Rudan, P Baldovic M, Herrera RJ, Chiaroni J, Di Cristofaro J, Vilems R, Kivisild T, Underhill PA (2011)** A

- major Y-chromosome haplogroup R1b Holocene era founder effect in Central and Western Europe. *Eur J Hum Genet* 19(1): 95–101
- Nagy M**, Henke L, Henke J, Chatthopadhyay PK, Völgyi A, Zalán A, Peterman O, Bernasovská J, Pamjav H (2007) Searching for the origin of Romanies: Slovakian Romani, Jats of Haryana and Jat Sikhs Y-STR data in comparison with different Romani populations. *Forensic Sci Int* 169:19-26
- Nasidze I**, Sarkisian T, Kerimov A, Stoneking M (2003) Testing hypotheses of language replacement in the Caucasus: evidence from the Y-chromosome. *Hum Genet* 112: 255-261
- National Comission of the Future of DNA Evidence (2001)** The future of Forensic DNA testing : Prediction of the Research and Development Working Group. Washington
- Nei M (1973)** analysis of gene diversity in subdivided populations. *Procl Natl Acad Sci USA* 70:3321-3323
- Országos Igazságügyi Orvostani Intézet és Igazságügyi Orvostani és Orvosszakértői Szakmai Kollégium (2006)** Országos Igazságügyi Orvostani Intézet **22. számú módszertani levele** polgári perekben és büntetőügyekben végzett DNS-vizsgálatokhoz és szakvéleményadáshoz.
- Ota T, Kimura M (1973)** A model of mutation appropriate to estimate the number of electrophoretically detectable alleles in a finite population. *Genet Res* 22:201-204
- Pádár Zs (2006)** Kutya eredetű anyagmaradványok igazságügyi genetikai vizsgálata. Szent István Egyetem, Állatorvos-tudományi Doktori Iskola
- Parson W, Dür A (2007)** EMPOP – A forensic mtDNA database. *Forensic Sci Int Genetics* 1:88-92
- Peloso G**, Grignani P and Previderé C (2003) Allele distribution of 5 X-chromosome STR loci in an Italian population sample. *International Society for Forensic Genetics*, 9-13 September, 2003, B04
- Pepinski W**, Janica AN, Skawronska M, Zorawska EK, Janica J, Berent J, Soltyszewski I (2007) X-chromosomal polymorphism data for the ethnic minority of Polish Tatars and the religious minority of Old Believers residing in northeastern Poland. *Forensic Sci Int Genet* 1:212–214
- Peričić M**, Lauc LB, Klarić IM, Rootsi S, Janićijević B, Rudan I, Terzić R, Colak I, Kvesić A, Popović D, Sijacki A, Behluli I, Dordević D, Efremovska L, Bajec DD, Stefanović BD, Villems R, Rudan P (2005a) High-Resolution Phylogenetic Analysis of

- Southeastern Europe Traces Major Episodes of Paternal Gene Flow Among Slavic Populations. *Mol Biol Evol* 22:1964–1975
- Perić M**, Klarić IM, Lauc LB, Jančićjević B, Dorđević D, Efremskova L, Rudan P (2005b) Population genetics of 8 Y chromosome STR loci in Macedonians and Macedonian Romani (Gypsy). *Forensic Sci Int* 154:257–261
- Petrejková E**, Soták M, Bernasovská J, Bernasovský I, Sovicová A, Božíková A, Boronová I, Svicková P, Gabriková D, Maceková S (2010) Y-Haplogroup frequencies in the Slovak Romany population. *Anthropological Science* 117:89–94
- Promega (2000)** GenePrint STR Systems (Silver Stain Detection), Technical Manual
- Promega (2008)** PowerPlex® Y System, Technical Manual
- Pulker H**, Lareau MV, Phillips C, Carracedo A (2007) Finding genes that underlie physical traits of forensic interest using genetic tools. *FSI Genetics* 1:100–104
- Prüm Convention (2005)** Convention between the Kingdom of Belgium, the Federal Republic of Germany, the Kingdom of Spain, the French Republic, the Grand Duchy of Luxembourg, the Kingdom of the Netherlands and the Republic of Austria on the stepping up of cross-border cooperation, particularly in combating terrorism, cross-border crime and illegal migration
- Qiagen (2001)** QIAamp® DNA Mini Kit and QIAamp DNA Blood Mini Kit Handbook. 2001 September
- Ramana GV**, Su B, Jin L, Singh L, Wang N, Underhill P, Chakraborty R (2001) Y-chromosome SNP haplotypes suggest evidence of gene flow among caste, tribe, and the migrant Siddi populations of Andhra Pradesh, South India. *Eur J Hum Genet* 9:695–700
- Rodig H**, Kloep F, Weissbach L, Augustin C, Edelman J, Hering S, Szibor R, Götz F, Brabetz W (2010) Evaluation of seven X-chromosomal short tandem repeat loci located within the Xq26 region. *Forensic Sci Int Genet* 4:194–199
- Roewer L**, Krawczak M, Willuweit S, Nagy M, Alves C, Amorim A, Anslinger K, Augustin C, Betz A, Bosch E, Caglia A, Carracedo A, Corach D, Dekairelle A-F, Dobosz T, Dupuy BM, Füredi S, Gehrig C, Gusmao L, Henke J, Hidding M, Hohoff C, Hoste B, Jobling MA, Kargel HJ, de Knijff P, Lessig R, Liebeherr E, Lorente M, Martinez-Jarreta B, Nieves P, Nowak M, Parson W, Pascali VL, Penacino G, Ploski R, Rolf B, Sala A, Schmidt U, Schmitt C, Schneider PM, Szibor R, Teifel-Greding J, Kayser M (2001) Online reference database of European Y-chromosomal short tandem repeat (STR) haplotypes. *Forensic Sci Int* 118:106–113

- Roewer L (2009)** Y chromosome STR typing in crime casework. *Forensic Sci Med Pathol* 5:77–84
- Rootsi S**, Magri C, Kivisild T, Benuzzi G, Help H, Bermisheva M, Kutuev I, Barac L, Pericic M, Balanovsky O, Pshenichnov A, Dion D, Grobei M, Zhivotovsky LA, Battaglia V, Achilli A, Al-Zahery N, Parik J, King R, Cinnioğlu C, Khusnutdinova E, Rudan P, Balanovska E, Scheffrahn W, Simonescu M, Brehm A, Goncalves R, Rosa A, Moisan JP, Chaventre A, Ferak V, Füredi S, Oefner PJ, Shen P, Beckman L, Mikerezi I, Terzić R, Primorac D, Cambon-Thomsen A, Krumina A, Torroni A, Underhill PA, Santachiara-Benerecetti AS, Villems R, Semino O **(2004)** Phylogeography of Y-chromosome haplogroup I reveals distinct domains of prehistoric gene flow in Europe. *Am J Hum Genet* 75:128-137
- Rootsi S**, Zhivotovsky LA, Baldovic M, Kayser M, Kutuev IA, Khusainova R, Bermisheva MA, Gubina M, Fedorova SA, Ilumäe AM, Khusnutdinova EK, Voevoda MI, Osipova LP, Stoneking M, Lin AA, Ferak V, Parik J, Kivisild T, Underhill PA, Villems R **(2007)**. A counter-clockwise northern route of the Y-chromosome haplogroup N from Southeast Asia towards Europe. *Eur J Hum Genet* 15:204-211
- Rosser ZH**, Zerjal T, Hurles ME, Adojaan M, Alavantic D, Amorim A, Amos W, Armenteros M, Arroyo E, Barbujani G, Beckman G, Beckman L, Bertranpetit J, Bosch E, Bradley DG, Brede G, Cooper G, Côté-Real HB, de Knijff P, Decorte R, Dubrova YE, Evgrafov O, Gilissen A, Glisic S, Gölge M, Hill EW, Jeziorowska A, Kalaydjieva L, Kayser M, Kivisild T, Kravchenko SA, Krumina A, Kucinskas V, Lavinha J, Livshits LA, Malaspina P, Maria S, McElreavey K, Meitinger TA, Mikelsaar AV, Mitchell RJ, Nafa K, Nicholson J, Nørby S, Pandya A, Parik J, Patsalis PC, Pereira L, Peterlin B, Pielberg G, Prata MJ, Previderé C, Roewer L, Rootsi S, Rubinsztein DC, Saillard J, Santos FR, Stefanescu G, Sykes BC, Tolun A, Villems R, Tyler-Smith C, Jobling MA **(2000)** Y-chromosomal diversity in Europe is clinal and influenced primarily by geography, rather than by language. *Am J Hum Genet* 67:1526-1543
- Schneider S**, Roessli D, Excoffier L **(2000)** Arlequin: a software for population genetics data analysis. Ver 2.000. Geneva: Genetics and Biometry Lab, Department of Anthropology, University of Geneva
- Semino O**, Passarino G, Oefner PJ, Lin AA, Arbuzova S, Beckman LE, De Benedictis G, Francalacci P, Kouvatsi A, Limborska S, Marcikiae M, Mika A, Mika B, Primorac D, Santachiara-Benerecetti AS, Cavalli-Sforza LL, Underhill PA **(2000)** The Genetic

Legacy of Paleolithic *Homo sapiens sapiens* in Extant Europeans: A Y Chromosome Perspective. *Science* 290:1155-1159

Semino O, Magri C, Benuzzi G, Lin AA, Al-Zahery N, Battaglia V, Maccioni L, Triantaphyllidis C, Shen P, Oefner PJ, Zhivotovsky LA, King R, Torroni A, Cavalli-Sforza LL, Underhill PA, Santachiara-Benerecetti AS (2004) Origin, Diffusion, and Differentiation of Y-chromosome Haplogroups E and J: Inferences on the Neolithization of Europe and Later Migratory Events in the Mediterranean Area. *Am J Hum Genet* 74:1023–1034

Sengupta S, Zhivotovsky LA, King R, Mehdi SQ, Edmonds CA, Chow CE, Lin AA, Mitra M, Sil SK, Ramesh A, Usha Rani MV, Thakur CM, Cavalli-Sforza LL, Majumder PP, Underhill PA (2006) Polarity and Temporality of High-Resolution Y-Chromosome Distributions in India identify Both Indigenous and Exogenous Expansions and Reveal Minor Genetic Influence of Central Asian Pastoralists. *The American Journal of Human Genetics* 78: 202-221

Sharma S, Rai E, Sharma P, Jena M, Singh S, Darvishi K, Bhat AK, Bhanwer AJ, Tiwari PK, Bamezai RN (2009) The Indian origin of paternal haplogroup R1a1* substantiates the autochthonous origin of Brahmins and the caste system. *Journal of Human Genetics* 54:47–55

Shi H, Dong YL, Wen B, Xiao CJ, Underhill PA, Shen PD, Chakraborty R, Jin L, Su B (2005) Y-chromosome evidence of southern origin of the East Asian-specific haplogroup O3-M122. *Am J Hum Genet* 77:408-419

Soares P, Achilli A, Semino O, Davies W, Macaulay V, Bandelt HJ, Torroni A, Richards MB (2010) The archaeogenetics of Europe. *Curr Biol* 20(4):R174-R183

Sprudle AB, Jenkins T (1992) The Y-chromosome as a tool for studying human evolution. *Curr Opin Genet Dev* 2:487-491

Tabbada KA, De Ungria MCA, Faustino LP, Stradmann-Bellinghausen B and Schneider PM (2003) Philippine and German population databases generated using an X-chromosomal short tandem repeat (X-STR) pentaplex. *International Society for Forensic Genetics*, 9-13 September, 2003, B19

Tamura A, Tsutsumi H, Hara M, Takada A, Saito K, Suzuki K, Komuro T (2009) Genetic studies of eight X-STRs in a Japanese population. *Leg Med (Tokyo)* 11 Suppl 1:S451-452

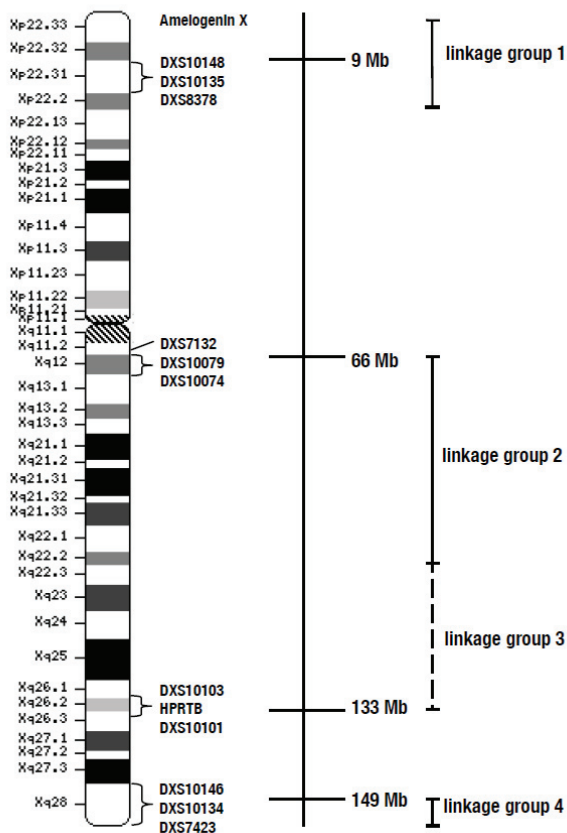
- Thanseem I**, Thangaraj K, Chaubey G, Singh VK, Bhaskar LV, Reddy BM, Reddy AG, Singh L (2006) Genetic affinities among the lower castes and tribal groups of India: inference from Y chromosome and mitochondrial DNA. *BMC Genetics* 7: 42-52
- Tie J**, Uchigasaki S, Oshida S (2010) Genetic polymorphisms of eight X-chromosomal STR loci in the population of Japanese. *Forensic Sci Int Genet* 4:e105-108
- Underhill PA**, Shen P, Lin AA, Passarino G, Yang WH, Karuffman E, Bonn -Tamir B, Bertranpetit J, Francalacci P, Ibrahim M, Jenkins T, Kidd JR, Mehdi SQ, Seielstad MT, Wells RS, Piazza A, Davis RW, Feldman MW, Cavalli-Sforza LL, Oerner PJ (2000) Y chromosome sequence variation and the history of human populations. *Nat Genet* 26:358–361
- Underhill PA**, Passarino G, Lin AA, Shen P, Miraz n Lahr M, Foley RA, Oefner PJ, Cavalli-Sforza LL (2001) The phylogeography of Y chromosome binary haplotypes and the origins of modern human populations. *Ann Hum Genet* 65:43–62
- Underhill PA**, Myres NM, Rootsi S, Chow CT, Lin AA, Otillar RP, King R, Zhivotovsky LA, Balanovsky O, Pshenichnov A, Ritchie KH, Cavalli-Sforza LL, Kivisild T, Villems R, Woodward SR (2007) New Phylogenetic Relationships for Y-chromosome Haplogroup I: Reappraising its Phylogeography and Prehistory, in Mellars P, Boyle K, Bar-Yosef O, Stringer C (szerk) *Rethinking the Human Evolution* pp. 33-42
- Underhill PA**, Myres NM, Rootsi S, Metspalu M, Zhivotovsky LA, King RJ, Lin AA, Chow CE, Semino O, Battaglia V, Kutuev I, J rve M, Chaubey G, Ayub Q, Mohyuddin A, Mehdi SQ, Sengupta S, Rogaev EI, Khusnutdinova EK, Pshenichnov A, Balanovsky O, Balanovska E, Jeran N, Augustin DH, Baldovic M, Herrera RJ, Thangaraj K, Singh V, Singh L, Majumder P, Rudan P, Primorac D, Villems R, Kivisild T (2010) Separating the post-Glacial coancestry of European and Asian Y chromosomes within haplogroup R1a. *Eur J Hum Genet* 18:479-484
- Tang WM, To KY** (2006) Four X-chromosomal STRs and their allele frequencies in a Chinese population. *Forensic Sci Int* 162(1-3):64-65
- Verzeletti A**, Cerri N, Gasparini F, De Ferrari F (2007) X-chromosome polymorphism on DXS8378, DXS7132, HPRTB and DXS7423 loci in 130 individuals from Brescia (northern Italy). *Leg Med (Tokyo)* 9(3):158-160
- V lgyi A**, Zal n A, Szvetnik E, Pamjav H (2009) Hungarian population data for 11 Y-STR and 49 Y-SNP markers. *Forensic Sci Int Genet* 3:27-28

- Walsh S**, Liu F, Ballantyne KN, van Oven M, Lao O, Kayser M (2011) IrisPlex: a sensitive DNA tool for accurate prediction of blue and brown eye colour in the absence of ancestry information. *Forensic Sci Int Genet* 5(3):170-80
- Weir BS, Cockerham CC (1984)** Genetic Data Analysis II. Sinauer Associates, Inc. Publishers, Sunderland, Massachusetts
- Wells RS**, Yuldasheva N, Ruzibakiev R, Underhill PA, Evseeva I, Blue-Smith J, Jin L, Su B, Pitchappan R, Shanmugalakshmi S, Balakrishnan K, Read M, Pearson NM, Zerjal T, Webster MT, Zholoshvili I, Jamarjashvili E, Gambarov S, Nikbin B, Dostiev A, Aknazarov O, Zalloua P, Tsoy I, Kitaev M, Mirrakhimov M, Chariev A, Bodmer WF (2001) The Eurasian Heartland: A continental perspective on Y-chromosome diversity. *Proc Natl Acad Sci USA* 98:10244-9
- Willuweit S, Roewer L (2007)** 'Y chromosome haplotype reference database (YHRD): Update'. *Forensic Sci Int Genet* 1:83-87
- Wright S (1951)** The genetic structure of populations, *Ann Eugen* 15:323-354
- Y Chromosome Consortium (2002)** A Nomenclature System for the Tree of Human Y-Chromosomal Binary Haplogroups. *Genome Res* 12:339-348
- Young FW (2001)** How to use ViSta. The Visual Statistics Project. Chapel Hill, NC, USA; Valencia, Spain
- Zaharova B**, Andonova S, Gilissen A, Cassiman J, Decorte R, Kremensky I (2001) Y-chromosomal STR haplotypes in three major population groups in Bulgaria. *Forensic Sci Int* 124:182–186
- Zalán A**, Völgyi A, Jung M, Peterman O, Pamjav H (2007) Hungarian population data of four X-linked markers: DXS8378, DXS7132, HPRTB, and DXS7423. *Int J Legal Med* 121:74-77
- Zenke P (2010)** Mikroszatellita-polimorfizmusok vizsgálatá kutya eredetű anyagmaradványokból. Szent István Egyetem, Állatorvos-tudományi Doktori Iskola
- Zivotovsky LA**, Underhill PA, Cinnioğlu C, Kayser M, Morar B, Kivisild T, Scozzari R, Cruciani F, Destro-Bisol G, Spedini G, Chambers GK, Herrera RJ, Yong KK, Gresham D, Tournev I, Feldman MW, Kalaydjieva (2004) The effective mutation rate at Y chromosome short tandem repeats, with application to human population-divergence time. *Am J Hum Genet* 74:50-61

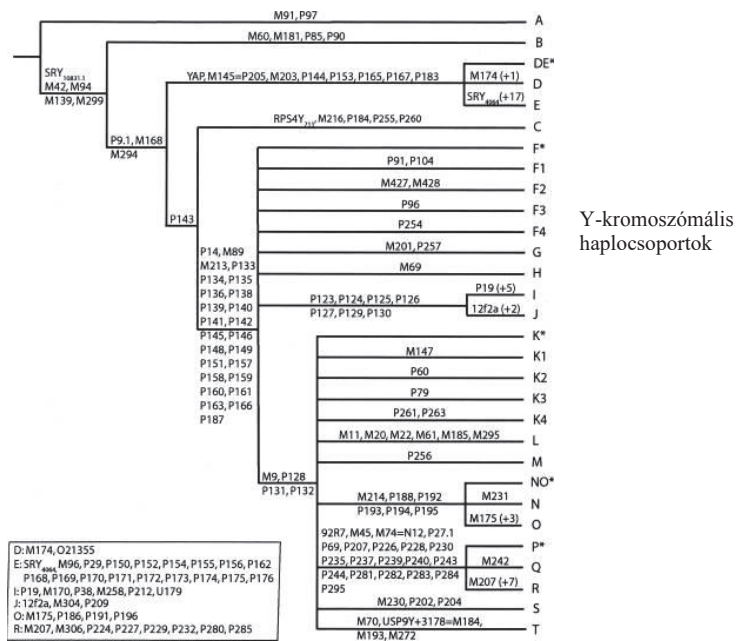
9. FÜGGELÉK

9.1. Ábrák

F1. ábra A Mentype Argus X-12 PCR kittel vizsgálható lokuszok (Biotype AG, 2009)



F2. ábra Az Y-kromoszómális (Karafet és mtsai., 2008) és mitokondriális (www.mitomap.org) haplocsoportok nem feleltethetőek meg egymásnak

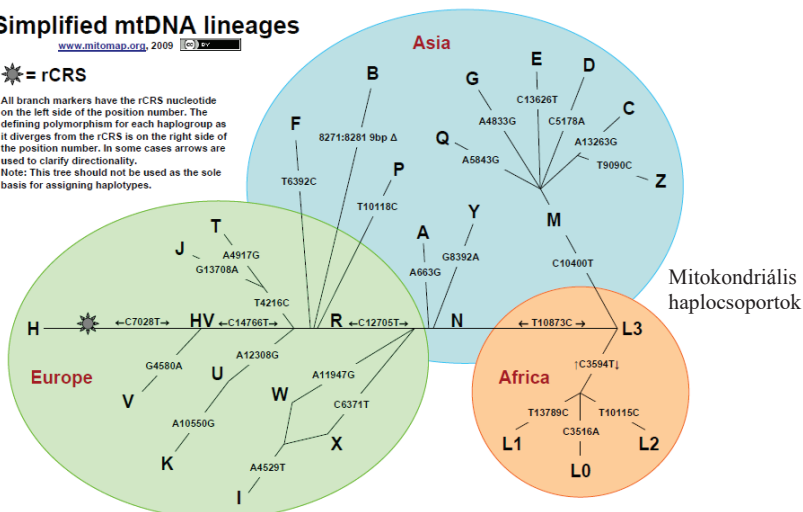


Simplified mtDNA lineages

www.mitomap.org, 2009

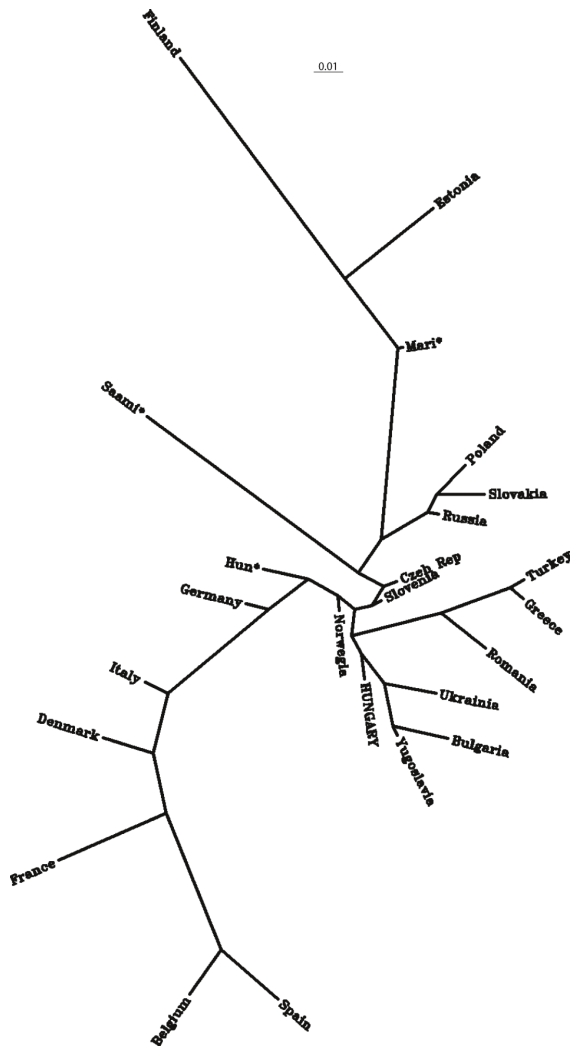
★ = rCRS

All branch markers have the rCRS nucleotide on the left side of the position number. The defining polymorphism for each haplogroup as it diverges from the rCRS is on the right side of the position number. In some cases arrows are used to clarify directionality.
 Note: This tree should not be used as the sole basis for assigning haplotypes.

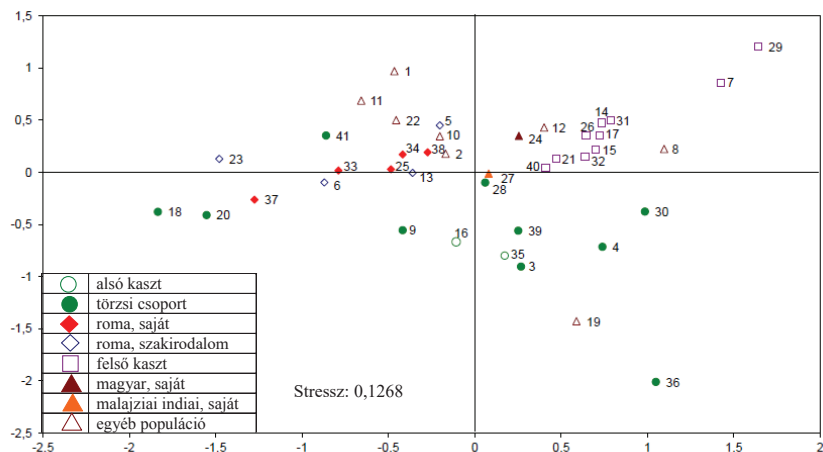


F3. ábra

24 populáció genetikai távolságai alapján készült gyökér nélküli filogenetikai fa (A * populáció mérete 50 fő alatti)



F4. ábra 41 populációs adat genetikai távolságainak MDS ábrázolása



1	Albán, Koszovó (Peričić és mtsai, 2005a)	22	Macedón (Peričić és mtsai, 2005a)
2	Anatóliai (Cinnioğlu és mtsai, 2004)	23	Macedón roma (Peričić és mtsai, 2005a)
3	Ausztró-ázsiai, törzs, kevert (Sengupta és mtsai, 2006)	24	Magyar populáció (jelen tanulmány)
4	Bagata, törzs, Dél-India (Ramana és mtsai, 2001)	25	Magyar roma (jelen tanulmány)
5	Bajasi, Baranja (Klarić és mtsai, 2009)	26	Maharashtra Brámin, felső kaszt, Nyugat-India (Sharma és mtsai, 2009)
6	Bajasi, Medimurje (Klarić és mtsai, 2009)	27	Malajziai indiai (jelen tanulmány)
7	Bihar Brámin, felső kaszt, Kelet-India (Sharma és mtsai, 2009)	28	Naikpod, törzs, Dél-India (Thanseem és mtsai, 2006)
8	Brit (Wells és mtsai, 2001)	29	Nyugat-bengáli Brámin, felső kaszt, Észak-East India (Sharma és mtsai, 2009)
9	Dravidian, törzs, kevert (Sengupta és mtsai, 2006)	30	Poroja, törzs, Dél-India (Ramana és mtsai, 2001)
10	Görög (Firasat és mtsai, 2007)	31	Punjab, felső kaszt, Észak-India (Kivisild és mtsai, 2003)
11	Hercegovinai (Peričić és mtsai, 2005a)	32	Sourashtran, felső kaszt, Észak-India (Wells és mtsai, 2001)
12	Horvát (Peričić és mtsai, 2005a)	33	Szlovák-roma (jelen tanulmány)
13	Ibériai roma (Gusmão és mtsai, 2008)	34	Taktaközi romungro (jelen tanulmány)
14	Indo-európai, felső kaszt, kevert (Sengupta és mtsai, 2006)	35	Telega, alsó kaszt (Thanseem és mtsai, 2006)
15	J&K Kashmiri Pandit, felső kaszt, Észak-India (Sharma és mtsai, 2009)	36	Tibeto-Burmai, törzs, kevert (Sengupta és mtsai, 2006)
16	Kallar, alsó kaszt (Wells és mtsai, 2001)	37	Tiszavasvári roma (jelen tanulmány)
17	Konka, felső kaszt, Nyugat-India (Kivisild és mtsai, 2003)	38	Tokaji roma (jelen tanulmány)
18	Koraga, törzs, Dél-India (Cordaux és mtsai, 2004)	39	Uttar Pradesh (Dél) Kol, törzs, Észak-India (Sharma és mtsai, 2009)
19	Koreai (Wells és mtsai, 2001)	40	Viz Brámin, felső kaszt, Dél-India (Ramana és mtsai, 2001)
20	Koya, törzs, Dél-India (Kivisild és mtsai, 2003)	41	Yerava, törzs, Dél-India (Cordaux és mtsai, 2004)
21	Lambadi, felső kaszt, Dél-India (Kivisild és mtsai, 2003)		

9.2. Táblázatok

F1. táblázat TaqMan próba szekvenciák

Haplocsoport és marker	Mutáció	Forward primer	Reverse primer	Reporter 1	Reporter 2	Referencia
CT-M168	C->T	-	-	-	-	TaqMan SNP Genotyping Assay: rs2032595; hCV1083229
C-M216	C->T	-	-	-	-	TaqMan SNP Genotyping Assay: rs2032666; hCV1017491
FT (xD-E)-P143	G->A	GATCCCAA CTTCGGTTT TTGGTAA A	ATCCAAGG AGCAACAC AGTGT	AGCTCT TCATAA CCCCA	CTCTTCA CAACCC CA	Custom TaqMan SNP Genotyping Assay
C1-M105	C->T	GGTGAAAA GAGTAGAC AATAAGGA AGGT	CACCTACTC CTTGCTGAC TTGAG	ACCCAT AGCATT TCT	ATTACC CATAAC ATTCT	Custom TaqMan SNP Genotyping Assay
C2-M38	T->G	GCAATGGT ATGTAGGC AATGAAAA ATCTT	CTTCCACA ATCTTTTAA AAACCTTA CAACACA	CTTACT GAATAA AAAAGT TGG	CTTACT GAATAA AACAGT TGG	Custom TaqMan SNP Genotyping Assay
C3-M217	A->C	GGTTAAGA TTCTTTAAC TTGTGAAG GAGAATG	GCTGCTGT GGCTTTCAT CAAAATAA	CTTCTG AAGAGT TTGTGTC AC	CTGAAG AGTTGG TGTCAC	Custom TaqMan SNP Genotyping Assay
C4a-M210	A->T	GCCGAGTA GGAAGCTA TCTATGACT	CACAACGT CTTCATGTA ATGTCCAA TT	AAACTC TGACTG AATTC	AACTCT GTCTGA ATTC	Custom TaqMan SNP Genotyping Assay
DE-YAP/M145	del->ALU Insert	-	-	-	-	TaqMan SNP Genotyping Assay: rs3848982; hCV26814243
D-M174	T->C	TCCTTTTTA ATGTATCA AATCGCTTC TCTGA	CAAATGCA CCCCTCACT TCTG	TTCTGG AGTGCC CTAGTG	CTGGAG TGCCCC AGTG	Custom TaqMan SNP Genotyping Assay
E-SRY4064	G->A	CTGTAATCC CAGCCCTTC GA	CCAGGATG GTCTCAATC TCTTCAC	ATCCGC TCGCCTT GA	ATCCGC TTGCCTT GA	Custom TaqMan SNP Genotyping Assay
E1b1b1-M35	G->C	CTCAGTGTG CCAATTTTC CTTTGG	GAACAACCT AATCCATG CAGACTTTC G	CCTGTG TCCCAG TGTC	TGTGTG GCAGTG TC	Custom TaqMan SNP Genotyping Assay
E1b1b1a-M78	C->T	GTTCGACA TGAACACA AATTGATA CACT	AGCAAGTA CTATGACC AGCTTATTT TGAA	ACTTCTT TCCGCC CTTC	ATACTT CTTTCTG CCCTTC	Custom TaqMan SNP Genotyping Assay
E1b1b1b-M81	C->T	ACTATCAT ACTCAGCT ACACATCT CTTAACA	GCGTAGGT ATGTAGTA GATTGTTTC TTCTT	TGAGTA TACTCT ATGACG TTCA	AGTATA CTCTAT GACATT CA	Custom TaqMan SNP Genotyping Assay
E1b1b1c-	G->A	GTTGCCCA	ACAGAGCA	CTAGCA	TAGCAT	Custom TaqMan

M123		GGAATTTG CATTCTA	AGTGACTC TCAAAGTC	TATCAG CATCGC	ATCAAC ATCGC	SNP Genotyping Assay
FT-M89	C->T	TGGATTCA GCTCTCTTC CTAAGGTT	AGCAAAGG TAGCTGCA ACTCA	AAGTGA GAGATG AGATTT	AAAGTG AGAGAT AAGATT T	Custom TaqMan SNP Genotyping Assay/ TaqMan SNP Genotyping Assay: rs2032652; hCV2259382
G-M201	G->T	GCAATAGT TACTACTTG AGTTACTAT ATTAGTGC A	CAGCTTCAT CCAACACT AAGTACCT	ACTGAG GGTTTTC G	ACTGAG GTTTTC G	Custom TaqMan SNP Genotyping Assay
G1a-P20	C deleti on	CCCATGGTT GGGATTGT GACT	CGCACATG AATCCTGG TTTTGT	CTTCGA CCCAAC TCA	TACTTC GACCAA CTCA	Custom TaqMan SNP Genotyping Assay
G2a-P15	C->T	AGCCAATG CTTGAGGTT CTGAAT	CCACTTGTG GACTTTATC TAAATATG GGA	TGCCTTC AGGCGT AAG	CTGCCTT CAGACG TAAG	Custom TaqMan SNP Genotyping Assay
H1-M52	A->C	TCCCTGGCC AATAAAGG TGTTTT	GACGAAGC AAACATTT CAAGAGAG AA	CCTGCA AGGATG TTT	CTGCAC GGATGT TT	Custom TaqMan SNP Genotyping Assay
H1a-M82	-2bp	AGATCCAA AAAAACAG GAGAGCTA AGG	AGATTATA AAATAATG TTTAATACC TACTGAAG AAACAAAC CTA	CTGGAA ACATAT GAAAAT	CTGGAA ACATGA AAAT	Custom TaqMan SNP Genotyping Assay
I-M170	A->C	GCTCTTATT AAGTTATG TTTTCATAT TCTGTGCA	GTGAGACA CAACCCAC ACTGA	AAATCA TTGTCA TTTTTT	AAATCA TTGTCC TTTTTT	Custom TaqMan SNP Genotyping Assay
I1-M253	C->T	GATGCTCA GCTAACTA GTCTCTGTT ATAG	GCAAGCAT CATAGTAA ACAAGGAC TCA	CCTGGA GAAGTC AACT	CCTGGA GAAATC AACT	Custom TaqMan SNP Genotyping Assay
I2a-P37	T->C	CAAGCATA GTGATAGG GTGGGATT	CTGGCAAA GGCGGGAA TC	TTTGGTT TACACT ATGAAC C	TGGTTT ACACTG TGAACC	Custom TaqMan SNP Genotyping Assay
I2b -M223	C->T	TGCCGCTAT AAAAATTA GACTCTGT GTT	GCTGGAGT CTGCACATT GATAAATT	TGATGC AATTTA TTTACG ACTGT	ATGCAA TTTATTT ACAACT GT	Custom TaqMan SNP Genotyping Assay
J-M304	A->C	CAGTATGT GGGATTTTT TTAGATGT GTTCAA	AGAAATAA ACAAATAA CTTCAAA ACGTCTTAT ACCAAAA	TCACCA GTTGTTT CACAAG	ACCACT TGTGTC ACAAG	Custom TaqMan SNP Genotyping Assay
J1a-M62	T->C	ATGAAAAG TTTTACACA TAGTTAAA AACTACTAA AACACCAT TA	AGATGGCA ATTTTTTTT CAATGTTTG TTGG	CCATGG AAAGAG AAAG	CATGGA GAGAGA AAG	Custom TaqMan SNP Genotyping Assay
J2-M172	T->G	CCTCTCAGT ATCAACAG GTAAAAAG	GCCAGGTA CAGAGAAA GTTTGGA	CATTTTG ATGCTTT ACTTAA	TTGATG CTTGAC TTAAA	Custom TaqMan SNP Genotyping Assay

		GATT		A		
J2a1-M47	G->A	CCTGAATTT AATAGGTA AATCTGTTT TTAATTAG AGCTATAT CA	CCAGAAGA AGGCTGAA ATCAATCC A	AATGTC TTAACA TAGAAG TTT	ATGTCTT AACATA AAAGTT T	Custom TaqMan SNP Genotyping Assay
J2a2-M67	A->T	CGTGTCCCTA AAAGAAAA ATGAGATT GTGA	TGATTATA GAAGCAAA GAGTCTTTT CACTTGT	CCCCTCT ATATTT GTTTTT	CCCCTCT ATATAT GTTTTT	Custom TaqMan SNP Genotyping Assay
J2a3-M68	A->G	GGCCAGAT GTGAACTC AAAGATGT	TTTTAGGAC ACGTACTT GAAGATAG AGC	AGATGT AGGAAG AGTGGA AA	ATGTAG GAAGGG TGGAAA	Custom TaqMan SNP Genotyping Assay
J2a4-M137	T->C	CCCTCAAC ATAGTTATC TCAGAGTTT TGT	CTGAGTTTG TGCAACCT CAACTTT	TTTGCTT TCCTAT AAAGC	TGCTTTC CTGTAA AGC	Custom TaqMan SNP Genotyping Assay
J2a5-M158	G->A	CCCTTCTGG GTTTGATG ATTCTGAT	ATGAGACT GCCTACCCT CCTT	CCCACC TTGCCCT C	CCCATC TTGCCCT C	Custom TaqMan SNP Genotyping Assay
J2b-M12	G->T	GCCACCAC CCCTAGCT AATTTT	CCAAGACT AGCCTGAG CAACATAG	CCCCCA TCTCTAC AAAT	CCCCCA TATCTA CAAAT	Custom TaqMan SNP Genotyping Assay
J2b-M102	G->C	GGTAAATC TTTGAAATT TATTAAAT GAAGTATA GATTGAAT ACAAGT	TTTATTCTT ATGTTTGT TTCCTTAAT CTCTAGGG	CAATGG TGAGTA AGATG	CAATGG TGACTA AGATG	Custom TaqMan SNP Genotyping Assay
KT-M9	C->G	-	-	-	-	TaqMan SNP Genotyping Assay: rs3900; hCV11691379
M2a-SRY9138	C->T	CCTGGTTG AGAGATTA AAATGTGT TGATATGA	GTGTTGGTT CTCCTGTAA AGTAATAA ACCT	CTCTCG GCCCCC CTG	CTCTCG GTCCCC CTG	Custom TaqMan SNP Genotyping Assay
T-M70	A->C	GCCCCACTA TACTTTGGA CTCATGT	GCTGGACT ATAGGGAT TCTGTTGTG	CTCCAT GAGAAC TAAGAC	TCCATG AGACCT AAGAC	Custom TaqMan SNP Genotyping Assay
L-M11	A->G	-	-	-	-	TaqMan SNP Genotyping Assay: rs3902; hCV11691376
M1-M106	A->G	CAAGCATG GCTTIGTTA CTGGGAAA	CTTCCTTAT TGCTACTC TTTTCACCT CTT	CTATGA CAGTAT CAAAGA AA	TGACAG TATCGA AGAAA	Custom TaqMan SNP Genotyping Assay
N-M231	T->A	ATCATCATT CAATTAAT ACCTAAAA AACACAT TTACTGT	TTTGACACC ACAGAAAT TACAGGTA TGA	TTCTACT GCTTTC GAATTG	TACTGC TTTCAA ATTG	Custom TaqMan SNP Genotyping Assay
N1c-Tat	T->C	-	-	-	-	TaqMan SNP Genotyping Assay: rs3442126; hCV61528117

O-M175	-5bp	TGAATCAG GCACATGC CTTCTC	AGAATATT AATGATAC CTTTTTTC TACTGATA CCTTTGT	CATTCTT GAGAAG AGAAGT	CTGTTC ATTCTTG AGAAGT	Custom TaqMan SNP Genotyping Assay
O1a-M119	A->C	GATGTAGA AAAATGTT ATGGGTTA TTCCAATTC A	CCGCAGTG CTATGTGT TATTTGG	CATACA GGCTAA AATA	ACAGGC GAAAAT A	Custom TaqMan SNP Genotyping Assay
O3-M122	T->C	TGCTCTGTG TTAGAAAA GATAGCTTT ATTCAG	TTGCCTTTT GGAAATGA ATAAATCA AGGT	CCTGAG AGCATG AATT	CTGAGA GCGTGA ATT	Custom TaqMan SNP Genotyping Assay
PR-M45	G->A	-	-	-	-	TaqMan SNP Genotyping Assay: rs2032631; hCV2414552
R-M207	A->G	-	-	-	-	TaqMan SNP Genotyping Assay: rs2032658; hCV2307221
R1-M173	A->C	-	-	-	-	TaqMan SNP Genotyping Assay: rs2032624; hCV2292796
R1a-SRY10831.2	G->A	-	-	-	-	TaqMan SNP Genotyping Assay: rs2534636; hCV26236081
R1a1-M198	C->T	CCAGTCAT GATGAGGT GGAATGTA T	ACTCCCTA AACATTAC ATGAGAAA TTGCT	ACCTAA AAGAGC TCTTTC	ACCTAA AAGAAC TCTTTC	Custom TaqMan SNP Genotyping Assay
R1b1-P25	C->A	GGACCATC ACCTGGGT AAAGTG	TGGACCGA GATACGAG ACACAAT	TGCCTG CAAATA GA	CTGCCT GAAAAT AGA	Custom TaqMan SNP Genotyping Assay
R2-M124	C->T	GCAAAGTT GAGGTGC ACAACTC	GCAACACC AGAATCTA ACAAAGCA A	TTATTA AACCGA CTTCCC	TTATTA AACCAA CTTCCC	Custom TaqMan SNP Genotyping Assay

F2/a táblázat A DXS10074, DXS10101, DXS10134 és DXS10135 lókuszek allélgyakorisági adatai a magyar populációban (n: az allél száma)

DXS10074			
allél	férfi n=219	nő n=330	összesen n=549
7	0,0868	0,0758	0,0801
8	0,1781	0,1303	0,1494
9	0,0137	0,0121	0,0128
11	0,0000	0,0061	0,0036
12	0,0000	0,0030	0,0018
13	0,0046	0,0061	0,0055
14	0,0000	0,0212	0,0128
15	0,0776	0,1030	0,0929
16	0,1963	0,1939	0,1949
17	0,2329	0,2485	0,2423
18	0,1507	0,1303	0,1384
19	0,0457	0,0606	0,0546
20	0,0137	0,0091	0,0109

DXS10135			
allél	férfi n=219	nő n=330	összesen n=549
16	0,0046	0,0061	0,0055
17	0,0183	0,0212	0,0200
17.1	0,0046	0,0000	0,0018
18	0,0457	0,0364	0,0401
18.1	0,0137	0,0030	0,0073
19	0,0411	0,0818	0,0656
19.1	0,0091	0,0121	0,0109
20	0,0731	0,0576	0,0638
20.1	0,0137	0,0121	0,0128
21	0,0822	0,0788	0,0801
21.1	0,0091	0,0212	0,0164
22	0,0731	0,0697	0,0710
22.1	0,0000	0,0061	0,0036
23	0,0959	0,0909	0,0929
23.1	0,0091	0,0030	0,0055
24	0,0868	0,0848	0,0856
25	0,0731	0,1000	0,0893
25.1	0,0000	0,0030	0,0018
26	0,0639	0,0636	0,0638
26.1	0,0000	0,0030	0,0018
27	0,0868	0,0576	0,0692
28	0,0731	0,0606	0,0656
29	0,0183	0,0485	0,0364
30	0,0457	0,0455	0,0455
31	0,0320	0,0152	0,0219
32	0,0091	0,0121	0,0109
33	0,0046	0,0061	0,0055
34	0,0046	0,0000	0,0018
36	0,0091	0,0000	0,0036

DXS10101			
allél	férfi n=219	nő n=330	összesen n=549
25.2	0,0000	0,0030	0,0018
26	0,0000	0,0061	0,0036
26.2	0,0091	0,0182	0,0109
27	0,0046	0,0091	0,0055
27.2	0,0457	0,0939	0,0565
28	0,0411	0,0606	0,0364
28.2	0,0776	0,1758	0,1056
29	0,0091	0,0242	0,0146
29.2	0,0959	0,1758	0,1056
30	0,0457	0,0667	0,0401
30.2	0,2146	0,3121	0,1876
31	0,1005	0,1333	0,0801
31.2	0,1233	0,1727	0,1038
32	0,1005	0,1788	0,1075
32.2	0,0502	0,0970	0,0583
33	0,0365	0,0667	0,0401
33.2	0,0183	0,0364	0,0219
34	0,0274	0,0273	0,0164
34.2	0,0000	0,0030	0,0018
35	0,0000	0,0030	0,0018

DXS10134			
allél	férfi n=219	nő n=330	összesen n=549
31	0,0091	0,0030	0,0055
32	0,0137	0,0061	0,0091
33	0,0411	0,0636	0,0546
34	0,1096	0,1242	0,1184
35	0,1507	0,1909	0,1749
35.3	0,0000	0,0091	0,0055
36	0,2694	0,2333	0,2477
36.3	0,0000	0,0061	0,0036
37	0,1781	0,1424	0,1566
37.2	0,0046	0,0000	0,0018
38	0,0411	0,0667	0,0565
38.2	0,0046	0,0000	0,0018
38.3	0,0365	0,0121	0,0219
39	0,0000	0,0212	0,0128
39.2	0,0046	0,0000	0,0018
39.3	0,0502	0,0333	0,0401
40	0,0000	0,0061	0,0036
40.3	0,0228	0,0030	0,0109
41	0,0000	0,0212	0,0128
41.3	0,0320	0,0424	0,0383
42.3	0,0228	0,0091	0,0146
43.3	0,0046	0,0030	0,0036
44.3	0,0046	0,0030	0,0036

F2/b. táblázat Lokuszpárookra vonatkozó haplotípusgyakorisági adatok a magyar férfi populációban (n=219)

DXS 8378	DXS 10135	gyak.	HPRTB	DXS 10101	gyak.	DXS 7423	DXS 10134	gyak.	DXS 7132	DXS 10074	gyak.
9	20	0,0046	8	31	0,0046	13	31	0,0046	6	8	0,0046
9	21	0,0046	9	30.2	0,0046	13	32	0,0046	11	15	0,0046
9	22	0,0091	9	32.2	0,0046	13	34	0,0137	12	7	0,0046
9	25	0,0046	9	29.2	0,0046	13	35	0,0183	12	8	0,0320
9	28	0,0046	10	31.2	0,0046	13	36	0,0457	12	15	0,0137
10	18	0,0137	11	33	0,0046	13	37	0,0411	12	16	0,0091
10	19	0,0091	11	30.2	0,0411	13	44.3	0,0046	12	17	0,0365
10	20	0,0091	11	31.2	0,0046	14	33	0,0183	12	18	0,0228
10	21	0,0411	11	26.2	0,0091	14	34	0,0365	12	19	0,0091
10	22	0,0274	11	27.2	0,0137	14	35	0,0411	13	7	0,0320
10	23	0,0320	11	28.2	0,0183	14	36	0,1050	13	8	0,0502
10	24	0,0365	11	29.2	0,0091	14	37	0,0685	13	13	0,0046
10	25	0,0365	12	27	0,0046	14	38	0,0137	13	15	0,0183
10	27	0,0137	12	28	0,0046	14	39.3	0,0046	13	16	0,0548
10	28	0,0137	12	28	0,0183	14	37.2	0,0046	13	17	0,0776
10	30	0,0228	12	29	0,0046	14	38.2	0,0046	13	18	0,0320
10	31	0,0046	12	30	0,0274	14	38.3	0,0091	13	19	0,0183
10	33	0,0046	12	31	0,0046	14	39.2	0,0046	14	7	0,0365
10	17.1	0,0046	12	31	0,0137	14	39.3	0,0137	14	8	0,0594
10	18.1	0,0091	12	32	0,0046	14	40.3	0,0091	14	9	0,0091
10	20.1	0,0091	12	33	0,0046	14	41.3	0,0091	14	15	0,0274
10	21.1	0,0091	12	34	0,0091	15	31	0,0046	14	16	0,0913
10	23.1	0,0091	12	30.2	0,0776	15	32	0,0046	14	17	0,0685
11	17	0,0046	12	31.2	0,0502	15	33	0,0137	14	18	0,0548
11	18	0,0091	12	32.2	0,0091	15	34	0,0365	14	19	0,0137
11	19	0,0137	12	27.2	0,0274	15	35	0,0594	14	20	0,0091
11	20	0,0365	12	28.2	0,0228	15	36	0,1050	15	7	0,0137
11	21	0,0320	12	29.2	0,0594	15	37	0,0548	15	8	0,0274
11	22	0,0137	13	28	0,0046	15	38	0,0228	15	15	0,0091
11	23	0,0365	13	30	0,0091	15	38.3	0,0183	15	16	0,0320
11	24	0,0274	13	31	0,0365	15	39.3	0,0320	15	17	0,0411
11	25	0,0365	13	32	0,0731	15	40.3	0,0137	15	18	0,0365
11	26	0,0320	13	33	0,0228	15	41.3	0,0183	15	20	0,0046
11	27	0,0228	13	34	0,0137	15	42.3	0,0137	16	8	0,0091
11	28	0,0228	13	30.2	0,0639	15	43.3	0,0046	16	15	0,0046
11	29	0,0091	13	31.2	0,0548	16	32	0,0046	16	16	0,0046
11	30	0,0137	13	32.2	0,0320	16	33	0,0091	16	17	0,0091
11	31	0,0091	13	33.2	0,0091	16	34	0,0183	16	19	0,0046
11	32	0,0046	13	27.2	0,0046	16	35	0,0320	17	16	0,0046
11	34	0,0046	13	28.2	0,0365	16	36	0,0137	17	18	0,0046
11	36	0,0046	13	29.2	0,0137	16	37	0,0137			
11	18.1	0,0046	14	28	0,0046	16	38	0,0046			
11	19.1	0,0091	14	30	0,0091	16	38.3	0,0091			
12	16	0,0046	14	31	0,0137	16	41.3	0,0046			
12	17	0,0137	14	32	0,0228	16	42.3	0,0091			
12	18	0,0228	14	33	0,0046	17	34	0,0046			
12	19	0,0137	14	34	0,0046						

DXS 8378	DXS 10135	gyak.	HPRTB	DXS 10101	gyak.
12	20	0,0137	14	30.2	0,0228
12	21	0,0046	14	31.2	0,0046
12	22	0,0137	14	32.2	0,0046
12	23	0,0274	14	33.2	0,0091
12	24	0,0228	14	29.2	0,0091
12	25	0,0046	15	28	0,0091
12	26	0,0228	15	31	0,0274
12	27	0,0457	15	30.2	0,0046
12	28	0,0274	15	31.2	0,0046
12	29	0,0091	16	28	0,0046
12	30	0,0137			
12	31	0,0137			
12	32	0,0046			
12	20.1	0,0046			
13	19	0,0046			
13	20	0,0046			
13	27	0,0046			
13	28	0,0046			
13	36	0,0046			
14	20	0,0046			
14	22	0,0046			
15	22	0,0046			

F3. táblázat A magyar populáció allélgyakorisági adatainak összehasonlítása külföldi adatokkal (A nem szignifikáns eltérések -95%-os konfidencia intervallum-kiemelve)

Populáció	DXS10134	DXS10074	DXS10101	DXS10135
Algéria (Bekada és mtsai, 2010)	0.026551	0.000131	0.000175	5.89×10^{-09}
Brazília, kaukázusi (Gomes és mtsai, 2009)	-	-	-	0.006593
Finnország (Pepinski és mtsai, 2007)	0.001869	0.13942	0.121277	0.000157
Ghána (Becker és mtsai, 2008)	0.000018	3.70×10^{-19}	1.80×10^{-07}	0.000027
Japán (Becker és mtsai, 2008)	0.000285	4.61×10^{-07}	1.19×10^{-07}	0.220431
Japán (Tamura és mtsai, 2009)	2.28×10^{-27}	3.29×10^{-46}	6.93×10^{-46}	3.55×10^{-09}
Japán (Tie és mtsai, 2010)	1.65×10^{-18}	1.42^{-47}	1.47×10^{-49}	9.38×10^{-07}
Kína (Luo és mtsai, 2009)	2.82×10^{-11}	2.93×10^{-28}	8.69×10^{-25}	0.001394
Korea (Lim és mtsai, 2009)	5.80×10^{-13}	1.65×10^{-39}	9.10×10^{-34}	5.28×10^{-08}
Lengyelország (Jedrzejczyk és mtsai, 2009)	0.426505	0.25318	0.468669	0.507091
Németország (Becker és mtsai, 2008)	0.062016	0.023941	0.007765	0.200511
Németország (Edelmann és mtsai, 2008)	0.047739	-	-	-
Németország (Hering és mtsai, 2006)	-	0.293142	-	-
Németország (Rodig és mtsai, 2010)	-	-	0.403835	-
Németország, Neue Bundesländer (Biotype AG, 2006)	8.16×10^{-3}	0.283323	0.789589	0.193295
Olaszország, Brescia (Cerri és mtsai, 2008)	0.103926	0.465301	0.270021	0.016162
Olaszország, Szardínia (Cerri és mtsai, 2008)	0.000170	0.003581	0.174818	0.136507
Olaszország, Szardínia (Masseti és mtsai, 2008)	-	0.002215	-	-
Olaszország, Umbria (Masseti és mtsai, 2008)	-	0.094410	-	-
Szomália (Pepinski és mtsai, 2007)	4.47×10^{-06}	1.92×10^{-31}	9.13×10^{-38}	4.29×10^{-14}

F4. táblázat A magyar populációs minta haplotípus és haplocsoport adatai 230 férfi vizsgálatával

	DYS 19	DYS 389I	DYS 389II	DYS 390	DYS 391	DYS 392	DYS 393	DYS 385	DYS 438	DYS 439	DYS 437	Végző marker	Haplo csoport
Hu1	13	13	30	24	11	11	13	17/18	10	11	14	M78	E1b1b1a
Hu2	13	13	30	24	10	11	13	16/18	10	12	14	M78	E1b1b1a
Hu3	13	13	30	24	10	11	13	15/17	10	10	14	M78	E1b1b1a
Hu4	13	13	30	23	10	11	13	17/18	10	11	14	M78	E1b1b1a
Hu5	13	13	30	24	10	11	13	16/18	10	12	14	M78	E1b1b1a
Hu6	13	13	30	24	10	11	13	15/17	10	11	14	M78	E1b1b1a
Hu7	13	13	31	24	10	11	13	16/18	10	12	14	M78	E1b1b1a
Hu8	13	13	31	24	10	11	13	16/18	10	13	14	M78	E1b1b1a
Hu9	13	13	30	23	10	11	13	17/19	10	11	14	M78	E1b1b1a
Hu10	13	14	30	24	9	11	13	13/14	10	10	14	M81	E1b1b1b
Hu11	13	13	31	25	11	11	13	16/17	10	15	14	M123	E1b1b1c
Hu12	13	13	30	24	10	11	13	17/17	11	12	14	M123	E1b1b1c
Hu13	13	13	30	25	9	11	14	16/18	10	12	14	M123	E1b1b1c
Hu14	16	12	29	22	10	11	14	14/15	10	11	16	P15	G2a
Hu15	15	13	30	22	10	11	14	13/15	10	12	16	P15	G2a
Hu16	15	12	29	22	10	11	14	14/15	10	11	16	P15	G2a
Hu17	15	12	28	22	10	11	14	12/16	10	12	16	P15	G2a
Hu18	15	14	30	22	10	11	14	13/15	10	12	16	P15	G2a
Hu19	15/16	14	30	21	10	11	13	13/14	10	11	16	P15	G2a
Hu20	15	12	29	22	10	11	14	13/14	10	10	16	P15	G2a
Hu21	15	12	29	22	10	11	14	14/15	10	12	16	P15	G2a
Hu22	15	12	30	22	10	11	14	14/15	10	11	16	P15	G2a
Hu23	15/16	12	29	22	10	11	14	13/14	10	11	16	P15	G2a
Hu24	15	14	30	22	11	11	14	13/14	10	11	15	P15	G2a
Hu25	15	14	30	22	10	11	12	15/17	9	11	14	M82	H1a
Hu26	15	14	30	22	10	11	12	15/17	9	11	14	M82	H1a
Hu27	15	14	30	22	10	11	12	15/17	9	11	14	M82	H1a
Hu28	15	14	30	22	10	11	12	15/17	9	11	14	M82	H1a
Hu29	15	14	30	22	10	11	12	15/17	9	11	14	M82	H1a
Hu30	15	14	30	22	10	11	12	15/17	9	11	14	M82	H1a
Hu31	15	14	30	22	10	11	12	15/17	9	11	14	M82	H1a
Hu32	15	14	30	22	10	11	12	15/17	9	11	14	M82	H1a
Hu33	15	14	30	22	10	11	12	15/17	9	11	14	M82	H1a
Hu34	15	15	31	22	10	11	12	15/16	9	12	14	M82	H1a
Hu35	15	14	30	22	10	11	12	15/16	9	11	14	M82	H1a
Hu36	16	12	28	25	11	11	13	16/16	10	11	15	M170	I*
Hu37	15	13	31	24	10	11	13	14/15	10	13	15	M170	I*
Hu38	14	12	28	23	10	11	13	13/14	10	11	16	M253	II
Hu39	14	12	28	23	10	11	13	14/14	10	12	16	M253	II
Hu40	14	13	29	22	10	11	14	14/14	10	11	16	M253	II
Hu41	14	12	30	22	10	11	13	13/14	10	12	16	M253	II
Hu42	14	12	28	22	10	11	13	13/14	10	11	16	M253	II
Hu43	14	12	28	23	10	11	13	13/14	10	10	17	M253	II
Hu44	14	12	28	22	10	11	13	13/13	10	11	16	M253	II
Hu45	14	12	28	22	10	11	12	13/14	10	12	16	M253	II
Hu46	14	12	28	22	10	11	13	14/14	10	12	16	M253	II
Hu47	14	12	28	23	10	11	13	13/13	10	11	15	M253	II

Hu48	15	12	28	23	10	11	13	14/14	10	11	16	M253	I1
Hu49	15	12	28	22	10	11	13	12/15	10	11	16	M253	I1
Hu50	14	12	28	23	10	11	13	14/14	10	12	16	M253	I1
Hu51	15	12	29	23	10	11	13	13/14	10	11	16	M253	I1
Hu52	14	12	28	22	10	11	14	13/13	10	11	16	M253	I1
Hu53	14	12	28	22	10	11	13	14/16	10	12	16	M253	I1
Hu54	14	12	28	24	10	11	13	14/14	10	11	16	M253	I1
Hu55	15	13	32	24	11	11	13	14/15	10	13	15	P37.2	I2a
Hu56	16	13	31	24	11	11	13	13/15	10	13	15	P37.2	I2a
Hu57	16	13	31	23	11	11	13	13/16	10	13	15	P37.2	I2a
Hu58	16	13	31	24	11	11	13	14/15	10	12	15	P37.2	I2a
Hu59	16	13	30	24	11	11	14	14/15	10	13	15	P37.2	I2a
Hu60	17	14	32	24	11	11	14	14/14	10	12	15	P37.2	I2a
Hu61	16	13	30	24	10	11	13	14/15	10	12	15	P37.2	I2a
Hu62	16	13	31	24	12	11	13	14/15	10	13	15	P37.2	I2a
Hu63	16	13	32	25	11	11	13	15/15	10	13	15	P37.2	I2a
Hu64	16	13	31	24	11	11	14	14/15	10	13	15	P37.2	I2a
Hu65	16	13	31	24	11	11	13	14/15	10	14	15	P37.2	I2a
Hu66	15	13	30	24	11	11	13	14/15	10	13	15	P37.2	I2a
Hu67	16	13	31	24	10	11	13	14/16	10	13	15	P37.2	I2a
Hu68	16	13	31	24	11	11	13	14/15	10	13	15	P37.2	I2a
Hu69	16	13	31	24	11	11	13	14/15	10	12	15	P37.2	I2a
Hu70	16	13	32	23	11	11	13	14/15	10	13	15	P37.2	I2a
Hu71	16	13	31	24	10	11	13	14/15	10	12	15	P37.2	I2a
Hu72	16	13	29	24	10	11	14	14/15	10	13	15	P37.2	I2a
Hu73	16	13	31	24	11	11	13	14/15	10	13	15	P37.2	I2a
Hu74	14	13	31	23	11	11	13	14/15	10	12	15	P37.2	I2a
Hu75	15	13	32	24	11	11	13	14/15	10	12	15	P37.2	I2a
Hu76	15	13	30	25	10	11	13	14/15	10	13	15	P37.2	I2a
Hu77	16	13	31	23	10	11	13	14/16	10	13	15	P37.2	I2a
Hu78	16	13	30	24	11	11	13	14/16	10	12	15	P37.2	I2a
Hu79	15	13	31	24	11	11	13	14/15	10	13	15	P37.2	I2a
Hu80	15	13	31	24	10	11	13	14/15	10	12	15	P37.2	I2a
Hu81	17	13	31	24	11	12	13	14/15	10	11	15	P37.2	I2a
Hu82	16	13	31	24	11	11	13	14/15	10	12	15	P37.2	I2a
Hu83	17	13	32	24	11	11	13	14/15	10	13	15	P37.2	I2a
Hu84	16	13	30	24	11	11	13	14/15	10	13	15	P37.2	I2a
Hu85	17	13	32	23	11	11	13	14/15	10	13	15	P37.2	I2a
Hu86	16	13	31	23	10	11	13	14/15	10	13	15	P37.2	I2a
Hu87	16	13	31	24	11	11	13	14/15	10	11	15	P37.2	I2a
Hu88	16	13	31	24	10	11	13	15/15	10	13	15	P37.2	I2a
Hu89	16	13	31	25	12	11	13	14/16	10	13	15	P37.2	I2a
Hu90	16	13	32	24	11	11	13	14/16	10	13	15	P37.2	I2a
Hu91	17	13	32	24	10	11	13	14/15	10	13	15	P37.2	I2a
Hu92	15	13	30	23	10	12	15	15/16	11	11	14	M223	I2b
Hu93	15	13	29	23	11	12	14	14/15	10	11	16	M223	I2b
Hu94	15	13	29	23	11	12	14	14/15	10	11	16	M223	I2b
Hu95	15	14	32	23	10	12	14	14/15	10	11	14	M223	I2b
Hu96	16	13	29	23	10	12	14	15/15	8	11	15	M223	I2b
Hu97	16	12	29	23	10	11	14	15/15	10	11	15	M223	I2b
Hu98	16	13	29	24	10	12	15	15/16	10	12	15	M223	I2b
Hu99	15	13	29	23	10	12	14	14/15	10	13	15	M223	I2b

Hu100	14	13	30	23	10	11	12	13/15	10	13	14	M304	J*
Hu101	14	14	31	23	10	11	12	13/19	10	13	14	M304	J*
Hu102	14	13	29	25	10	13	12	16/16	11	10	14	M304	J*
Hu103	14	13	30	23	10	11	12	13/15	10	12	14	M304	J*
Hu104	15	14	30	23	10	11	12	13/18	10	13	14	M304	J*
Hu105	15	13	30	23	11	11	12	14/18	10	11	14	M304	J*
Hu106	14	13	29	23	10	11	12	10/20	10	12	14	M304	J*
Hu107	14	14	32	23	10	12	12	10/19	10	12	14	M304	J*
Hu108	14	14	30	25	10	11	13	15/17	10	10	16	M172	J2*
Hu109	14	14	30	23	11	11	12	13/19	10	12	15	M172	J2*
Hu110	15	14	30	23	10	11	12	13/16	9	12	15	M172	J2*
Hu111	14	14	30	25	10	11	12	14/16	10	11	16	M172	J2*
Hu112	16	12	28	24	10	11	12	13/17	9	12	16	M172	J2*
Hu113	14	13	29	24	10	11	12	13/15	9	12	15	M172	J2*
Hu114	16	13	29	23	10	11	12	13/16	9	12	14	M172	J2*
Hu115	15	12	28	23	10	11	12	13/16	9	13	15	M172	J2*
Hu116	15	12	29	24	10	11	12	14/16	9	12	16	M172	J2*
Hu117	14	13	29	23	10	11	13	17/18	9	12	16	M172	J2*
Hu118	14	14	31	23	10	11	12	13/16	9	11	14	M67	J2a2
Hu119	14	13	29	24	10	11	12	13/16	9	11	14	M67	J2a2
Hu120	15	12	27	24	10	11	13	10/18	9	14	16	M67	J2a2
Hu121	16	13	32	22	10	11	12	13/15	9	12	14	M67	J2a2
Hu122	15	13	30	23	11	14	14	12/13	10	10	14	Tat	N1c
Hu123	14	14	30	23	11	14	14	11/13	10	10	14	Tat	N1c
Hu124	14	13	29	24	11	13	13	11/14	12	12	15	M173	R1*
Hu125	14	13	29	25	11	13	13	12/14	12	12	15	M173	R1*
Hu126	14	13	29	24	11	13	13	11/14	12	12	15	M173	R1*
Hu127	15	13	30	25	11	11	13	12/14	12	10	14	SRY10831.2	R1a*
Hu128	16	14	30	25	10	11	13	11/14	11	12	14	SRY10831.2	R1a*
Hu129	15	13	29	25	10	11	13	12/15	11	11	14	SRY10831.2	R1a*
Hu130	16	13	30	25	11	11	13	11/14	11	10	14	M198	R1a1
Hu131	16	14	31	26	11	11	13	11/14	11	10	14	M198	R1a1
Hu132	16	13	30	25	11	11	13	13/13	11	11	14	M198	R1a1
Hu133	17	13	31	25	11	11	13	11/13	11	11	14	M198	R1a1
Hu134	16	13	30	25	10	11	13	11/14	11	10	14	M198	R1a1
Hu135	17	13	30	24	10	11	13	10/14	11	11	14	M198	R1a1
Hu136	17	13	31	25	10	11	13	10/14	11	10	14	M198	R1a1
Hu137	17	13	30	25	10	11	13	10/14	11	10	14	M198	R1a1
Hu138	16	14	31	25	11	11	12	11/14	11	10	14	M198	R1a1
Hu139	16	13	29	25	10	11	13	11/13	11	11	14	M198	R1a1
Hu140	17	13	31	25	11	11	13	11/15	11	11	14	M198	R1a1
Hu141	17	13	31	24	10	12	13	10/14	11	10	14	M198	R1a1
Hu142	15	14	31	25	11	11	13	11/16	11	10	14	M198	R1a1
Hu143	16	13	30	24	11	11	13	11/12	11	11	14	M198	R1a1
Hu144	15	13	29	26	10	11	13	11/16	11	11	14	M198	R1a1
Hu145	16	14	31	24	13	11	13	11/15	11	10	14	M198	R1a1
Hu146	15	14	31	25	11	11	13	11/14	11	10	14	M198	R1a1
Hu147	17	13	30	24	10	11	13	10/14	11	11	14	M198	R1a1
Hu148	16	13	29	25	10	11	13	11/14	11	11	15	M198	R1a1
Hu149	17	13	29	24	11	11	13	11/15	11	10	14	M198	R1a1
Hu150	16	14	31	25	11	11	13	11/14	11	10	14	M198	R1a1
Hu151	16	13	30	24	11	11	13	11/15	11	10	14	M198	R1a1

Hu152	17	13	29	25	11	11	13	11/16	11	10	14	M198	R1a1
Hu153	16	13	29	25	10	11	13	11/14	11	11	14	M198	R1a1
Hu154	15	13	29	25	10	11	13	11/14	11	11	14	M198	R1a1
Hu155	15	13	29	25	10	11	13	11/15	11	11	14	M198	R1a1
Hu156	16	13	29	25	10	11	13	10/14	11	10	14	M198	R1a1
Hu157	17	13	30	26	10	11	13	10/14	11	10	14	M198	R1a1
Hu158	15	13	29	25	10	11	13	11/14	11	10	14	M198	R1a1
Hu159	16	14	31	25	11	11	13	11/14	11	10	14	M198	R1a1
Hu160	17	13	30	25	10	11	13	10/14	11	10	14	M198	R1a1
Hu161	15	13	31	25	11	11	13	11/14	11	10	14	M198	R1a1
Hu162	15	13	30	24	10	11	14	10/15	11	10	14	M198	R1a1
Hu163	17	13	31	24	11	11	13	11/15	11	10	14	M198	R1a1
Hu164	16	13	29	25	10	11	13	11/14	11	11	14	M198	R1a1
Hu165	15	13	29	25	10	11	13	11/14	11	11	14	M198	R1a1
Hu166	16	13	30	25	10	11	13	11/14	11	10	14	M198	R1a1
Hu167	16	14	31	24	11	11	13	11/14	11	10	14	M198	R1a1
Hu168	16	13	29	25	10	11	13	11/14	11	11	15	M198	R1a1
Hu169	15	12	29	25	11	11	13	12/15	11	10	14	M198	R1a1
Hu170	16	13	31	26	11	11	13	11/13	11	11	14	M198	R1a1
Hu171	16	13	31	23	10	11	13	11/14	11	10	14	M198	R1a1
Hu172	16	13	29	25	10	11	13	10/14	11	11	14	M198	R1a1
Hu173	16	13	29	26	10	11	13	11/14	11	11	14	M198	R1a1
Hu174	15	13	29	25	10	11	13	11/14	11	10	14	M198	R1a1
Hu175	15	14	30	25	11	11	13	12/15	11	12	14	M198	R1a1
Hu176	16	14	31	25	11	11	13	11/14	11	10	14	M198	R1a1
Hu177	16	14	30	24	11	11	13	11/15	11	10	14	M198	R1a1
Hu178	17	13	30	24	10	11	13	10/14	11	11	14	M198	R1a1
Hu179	16	13	30	25	10	11	14	10/13	9	11	14	M198	R1a1
Hu180	15	13	30	25	10	11	13	11/14	11	11	14	M198	R1a1
Hu181	15	13	30	25	11	11	13	11/15	11	12	14	M198	R1a1
Hu182	16	13	31	25	10	11	13	10/15	11	10	14	M198	R1a1
Hu183	16	14	31	25	11	11	13	13/14	11	11	14	M198	R1a1
Hu184	17	13	30	25	10	11	13	10/15	11	11	14	M198	R1a1
Hu185	16	14	31	25	11	11	13	11/14	11	10	14	M198	R1a1
Hu186	15	13	29	25	10	11	13	11/15	11	11	14	M198	R1a1
Hu187	14	12	28	24	11	13	13	11/14	12	12	16	P25	R1b1
Hu188	14	13	28	22	11	13	13	11/14	12	12	15	P25	R1b1
Hu189	14	14	29	23	10	13	13	11/16	12	11	15	P25	R1b1
Hu190	15	13	29	24	10	13	13	11/15	12	12	15	P25	R1b1
Hu191	14	13	30	23	12	13	12	11/14	12	11	15	P25	R1b1
Hu192	14	13	29	23	11	13	13	11/14	12	12	15	P25	R1b1
Hu193	14	13	29	24	10	13	13	11/13	12	12	16	P25	R1b1
Hu194	14	12	28	24	10	13	12	11/14	12	12	15	P25	R1b1
Hu195	14	13	29	24	11	14	13	10/14	12	12	15	P25	R1b1
Hu196	14	13	31	24	11	13	13	11/14	12	12	15	P25	R1b1
Hu197	14	13	29	24	11	13	13	11/14	12	12	14	P25	R1b1
Hu198	14	14	31	24	11	13	12	11/14	12	11	15	P25	R1b1
Hu199	14	13	29	23	11	13	13	11/14	12	12	15	P25	R1b1
Hu200	15	13	29	24	11	13	13	11/15	12	12	15	P25	R1b1
Hu201	14	13	30	23	11	13	13	12/14	12	12	15	P25	R1b1
Hu202	15	13	29	24	11	12	13	11/14	12	12	15	P25	R1b1
Hu203	14	13	29	23	11	13	14	11/14	12	12	15	P25	R1b1

Hu204	14	13	29	23	10	13	13	12/14	12	13	15	P25	R1b1
Hu205	14	13	29	23	11	13	13	11/14	12	12	15	P25	R1b1
Hu206	15	14	30	24	10	13	13	11/14	12	12	15	P25	R1b1
Hu207	14	14	29	22	11	13	13	11/14	12	11	15	P25	R1b1
Hu208	14	13	29	24	11	13	12	11/16	12	12	15	P25	R1b1
Hu209	14	13	29	23	11	13	13	11/14	12	12	14	P25	R1b1
Hu210	14	12	28	23	11	13	13	11/14	12	13	15	P25	R1b1
Hu211	14	13	29	23	11	13	14	12/14	12	12	15	P25	R1b1
Hu212	16	13	30	25	10	11	13	11/14	11	12	14	P25	R1b1
Hu213	14	13	29	24	11	13	13	11/14	12	12	15	P25	R1b1
Hu214	13	14	31	24	10	13	13	11/14	12	11	14	P25	R1b1
Hu215	16	12	29	25	11	11	13	11/15	11	10	14	P25	R1b1
Hu216	14	13	29	24	11	13	13	11/13	12	12	15	P25	R1b1
Hu217	14	13	30	24	11	13	12	11/14	12	12	15	P25	R1b1
Hu218	14	13	30	24	11	13	13	11/14	12	12	15	P25	R1b1
Hu219	14	13	29	24	11	13	12	11/16	12	12	15	P25	R1b1
Hu220	14	14	30	24	11	13	13	11/14	13	12	15	P25	R1b1
Hu221	15	12	28	24	11	14	13	11/14	12	12	15	P25	R1b1
Hu222	14	13	29	24	11	13	13	11/14	12	13	15	P25	R1b1
Hu223	15	15	32	24	10	15	13	10/14	12	13	16	P25	R1b1
Hu224	14	13	29	23	11	13	13	11/14	12	12	15	P25	R1b1
Hu225	14	13	29	24	10	13	13	11/14	12	11	15	P25	R1b1
Hu226	16	13	29	23	11	13	13	11/14	13	12	15	P25	R1b1
Hu227	14	14	30	24	11	13	13	11/14	12	13	15	P25	R1b1
Hu228	14	13	29	24	11	13	13	11/14	12	12	15	P25	R1b1
Hu229	14	13	30	24	11	13	12	11/14	12	12	15	P25	R1b1
Hu230	14	13	28	24	10	10	14	13/19	11	12	14	M124	R2

F5. táblázat A magyar roma populációs minta haplotípus és haplocsoport adatai 107 férfi vizsgálatával

	DYS 19	DYS 389I	DYS 389II	DYS 390	DYS 391	DYS 392	DYS 393	DYS 385	DYS 438	DYS 439	DYS 437	Végző marker	Haplo csoport
HuRo1	15	13	29	24	11	11	13	12/14	11	13	14	M217	C3
HuRo2	13	13	30	23	10	11	13	16/18	10	12	14	M78	E1b1b1a
HuRo3	13	13	30	24	10	11	13	16/18	10	12	14	M78	E1b1b1a
HuRo4	13	13	31	24	10	11	13	16/18	10	12	14	M78	E1b1b1a
HuRo5	13	13	30	24	10	11	13	16/19	10	12	14	M78	E1b1b1a
HuRo6	14	14	31	24	10	11	13	17/18	10	11	14	M78	E1b1b1a
HuRo7	13	13	30	24	10	11	13	16/19	10	12	14	M78	E1b1b1a
HuRo8	14	14	31	24	10	11	12	17/18	10	12	14	M78	E1b1b1a
HuRo9	13	13	32	24	10	11	13	17/18	10	12	14	M78	E1b1b1a
HuRo10	15	14	34	23	10	11	13	13/16	10	11	16	P15	G2a
HuRo11	15	11	28	23	10	10	14	16/16	10	11	16	P15	G2a
HuRo12	16	12	28	22	10	10	14	15/18	10	12	16	P15	G2a
HuRo13	15	12	29	22	10	10	14	15/16	10	12	16	P15	G2a
HuRo14	15	14	30	22	10	11	12	15/17	9	11	14	M82	H1a
HuRo15	15	14	30	22	10	11	12	15/17	9	11	14	M82	H1a
HuRo16	15	14	30	22	10	11	12	15/17	9	11	14	M82	H1a
HuRo17	15	14	30	22	10	11	12	15/17	9	11	14	M82	H1a
HuRo18	15	14	30	22	10	11	12	15/17	9	11	14	M82	H1a
HuRo19	15	14	30	22	10	11	12	15/17	9	11	14	M82	H1a
HuRo20	15	14	29	22	10	11	12	16/17	9	11	14	M82	H1a
HuRo21	15	14	30	22	10	11	12	15/16	9	11	14	M82	H1a
HuRo22	15	14	30	22	10	11	12	15/17	9	10	14	M82	H1a
HuRo23	15	14	30	23	10	11	12	15/16	9	11	14	M82	H1a
HuRo24	15	14	30	22	10	11	12	15/17	9	11	14	M82	H1a
HuRo25	15	14	30	22	10	11	12	15/16	9	11	14	M82	H1a
HuRo26	15	14	30	22	10	11	12	15/16	9	11	14	M82	H1a
HuRo27	15	14	30	22	10	11	12	15/17	9	11	14	M82	H1a
HuRo28	15	14	30	22	10	11	12	15/17	9	10	14	M82	H1a
HuRo29	15	14	30	22	10	11	12	15/17	9	11	14	M82	H1a
HuRo30	15	14	30	22	10	11	12	15/17	9	11	14	M82	H1a
HuRo31	15	14	30	22	10	11	12	15/18	9	11	14	M82	H1a
HuRo32	15	13	29	22	10	11	12	15/17	9	11	14	M82	H1a
HuRo33	15	14	30	22	10	11	12	15/17	9	11	14	M82	H1a
HuRo34	15	14	30	22	10	11	12	15/16	9	11	14	M82	H1a
HuRo35	15	14	30	22	10	11	12	15/17	9	10	14	M82	H1a
HuRo36	15	14	30	22	10	11	12	15/18	9	11	14	M82	H1a
HuRo37	15	14	30	22	10	11	12	16/18	9	11	14	M82	H1a
HuRo38	15	14	30	22	10	11	12	16/16	9	11	14	M82	H1a
HuRo39	15	14	30	22	10	11	12	15/16	9	11	14	M82	H1a
HuRo40	15	14	30	22	10	11	12	15/17	9	11	14	M82	H1a
HuRo41	14	14	30	22	11	11	12	15/17	9	11	14	M82	H1a
HuRo42	15	14	30	22	10	11	12	15/17	9	10	14	M82	H1a
HuRo43	15	14	30	22	10	11	12	15/16	9	11	14	M82	H1a
HuRo44	15	14	30	22	10	11	12	15/18	9	11	14	M82	H1a
HuRo45	15	14	30	22	10	11	12	15/18	9	11	14	M82	H1a
HuRo46	15	15	31	22	10	11	12	15/18	9	12	14	M82	H1a
HuRo47	15	13	29	22	10	11	12	15/17	9	11	14	M82	H1a

HuRo48	16	13	31	24	10	11	13	14/15	10	13	15	M170	I*
HuRo49	14	12	28	22	10	11	13	14/14	10	12	16	M253	I1
HuRo50	14	12	28	22	10	11	13	14/14	10	12	16	M253	I1
HuRo51	14	12	28	22	10	11	13	14/14	10	12	16	M253	I1
HuRo52	14	12	28	22	10	11	13	14/14	10	12	16	M253	I1
HuRo53	14	12	28	22	10	11	13	13/14	10	12	16	M253	I1
HuRo54	14	12	28	22	10	11	13	14/14	10	12	16	M253	I1
HuRo55	14	12	28	22	10	11	13	13/15	10	11	16	M253	I1
HuRo56	14	12	28	22	10	11	13	14/14	10	12	16	M253	I1
HuRo57	14	12	28	22	10	11	13	14/14	10	13	16	M253	I1
HuRo58	14	12	28	22	10	11	13	13/14	10	12	16	M253	I1
HuRo59	16	13	31	24	11	11	13	15/15	10	13	15	P37.2	I2a
HuRo60	17	12	30	24	10	11	13	14/15	10	13	15	P37.2	I2a
HuRo61	16	13	31	24	10	11	13	14/15	10	13	15	P37.2	I2a
HuRo62	17	13	30	23	10	11	13	14/16	10	13	15	P37.2	I2a
HuRo63	16	12	30	24	10	11	13	14/15	10	13	15	P37.2	I2a
HuRo64	16	14	34	23	11	11	13	14/16	10	12	15	P37.2	I2a
HuRo65	15	12	30	24	10	11	13	13/16	10	11	15	P37.2	I2a
HuRo66	14	14	30	25	10	11	13	15/16	10	10	16	M172	J2*
HuRo67	14	14	30	25	10	11	13	15/16	10	10	16	M172	J2*
HuRo68	14	14	30	25	10	11	13	15/16	10	10	16	M172	J2*
HuRo69	16	13	30	22	10	11	12	13/15	9	12	14	M67	J2a2
HuRo70	16	13	32	22	10	11	12	13/15	9	12	14	M67	J2a2
HuRo71	16	13	32	22	10	11	12	13/15	9	12	14	M67	J2a2
HuRo72	14	13	30	23	10	11	12	13/16	9	11	14	M67	J2a2
HuRo73	14	14	31	23	10	11	12	13/16	9	11	14	M67	J2a2
HuRo74	14	14	31	23	10	11	12	13/16	9	11	14	M67	J2a2
HuRo75	16	13	32	22	10	11	12	14/15	9	12	14	M67	J2a2
HuRo76	14	14	31	23	10	11	12	13/16	9	11	14	M67	J2a2
HuRo77	14	14	31	23	10	11	12	13/16	9	11	14	M67	J2a2
HuRo78	16	13	32	22	10	11	12	13/15	9	13	14	M67	J2a2
HuRo79	14	14	31	23	10	11	12	13/16	9	11	14	M67	J2a2
HuRo80	16	13	32	22	10	11	12	13/15	9	13	14	M67	J2a2
HuRo81	14	14	30	23	10	11	12	13/16	9	11	14	M67	J2a2
HuRo82	15	13	29	23	11	14	15	11/14	10	10	14	Tat	N1c
HuRo83	13	13	29	24	10	14	13	15/17	11	13	13	M45	P
HuRo84	13	13	28	25	10	16	13	14/16	11	12	14	M45	P
HuRo85	16	13	30	24	10	11	13	10/14	11	9	14	M198	R1a1
HuRo86	17	13	30	25	10	11	13	10/14	11	10	14	M198	R1a1
HuRo87	15	13	31	24	11	11	13	11/14	11	10	14	M198	R1a1
HuRo88	15	13	30	25	11	11	13	11/14	11	10	14	M198	R1a1
HuRo89	15	13	31	25	11	11	13	11/14	11	10	14	M198	R1a1
HuRo90	15	13	31	25	10	11	13	11/14	11	10	14	M198	R1a1
HuRo91	15	13	31	25	11	11	13	11/14	11	10	14	M198	R1a1
HuRo92	15	13	31	25	10	11	13	11/14	11	10	14	M198	R1a1
HuRo93	15	13	31	25	11	11	13	11/14	11	10	14	M198	R1a1
HuRo94	15	13	32	25	11	11	13	11/14	11	11	14	M198	R1a1
HuRo95	15	13	30	25	11	11	13	11/14	11	10	14	M198	R1a1
HuRo96	15	13	31	25	11	11	13	11/14	11	10	14	M198	R1a1
HuRo97	15	13	31	25	11	11	13	11/14	11	10	14	M198	R1a1
HuRo98	16	14	31	24	11	11	13	11/14	12	10	14	M198	R1a1
HuRo99	17	13	30	25	10	11	13	10/14	11	10	14	M198	R1a1

HuRo100	14	13	29	23	11	13	13	11/14	12	11	15	P25	R1b1
HuRo101	14	13	30	24	10	14	12	11/15	12	13	15	P25	R1b1
HuRo102	14	13	29	24	10	13	13	11/15	12	12	15	P25	R1b1
HuRo103	14	13	29	24	10	13	13	11/15	12	11	15	P25	R1b1
HuRo104	15	13	31	24	11	13	12	11/14	12	12	15	P25	R1b1
HuRo105	14	13	29	24	11	13	13	11/14	12	12	15	P25	R1b1
HuRo106	14	12	28	23	11	13	13	11/14	12	13	15	P25	R1b1
HuRo107	14	14	30	23	11	13	13	11/14	12	12	15	P25	R1b1

F6. táblázat A tiszavasvári roma populációs minta haplotípus és haplocsoport adatai 29 férfi vizsgálatával

	DYS 19	DYS 389I	DYS 389II	DYS 390	DYS 391	DYS 392	DYS 393	DYS 385	DYS 438	DYS 439	DYS 437	Végző marker	Haplo csoport
TiRo1	13	13	30	24	10	11	13	16/19	10	12	14	M78	E1b1b1a
TiRo2	13	13	30	24	10	11	13	16/18	10	12	14	M78	E1b1b1a
TiRo3	15	12	33	23	10	10.2	14	14/14	10	11	16	P15	G2a
TiRo4	15	14	30	22	10	11	12	15/17	9	11	14	M82	H1a
TiRo5	15	14	31	22	10	11	12	15/16	9	11	14	M82	H1a
TiRo6	15	14	31	22	10	11	12	15/16	9	11	14	M82	H1a
TiRo7	15	14	30	22	10	11	12	15/17	9	11	14	M82	H1a
TiRo8	15	14	31	22	10	11	12	15/16	9	11	14	M82	H1a
TiRo9	15	14	30	22	10	11	12	15/17	9	11	14	M82	H1a
TiRo10	15	14	30	22	10	11	12	15/17	9	11	14	M82	H1a
TiRo11	15	14	30	22	10	11	12	15/17	9	11	14	M82	H1a
TiRo12	15	14	30	22	10	11	12	15/17	9	11	14	M82	H1a
TiRo13	15	14	30	22	10	11	12	15/17	9	11	14	M82	H1a
TiRo14	15	14	30	22	10	11	12	15/16	9	11	14	M82	H1a
TiRo15	15	14	31	22	10	11	12	15/16	9	11	14	M82	H1a
TiRo16	15	14	30	22	10	11	12	15/17	9	11	14	M82	H1a
TiRo17	15	14	30	22	10	11	12	15/17	9	11	14	M82	H1a
TiRo18	15	14	30	22	10	11	12	15/17	9	11	14	M82	H1a
TiRo19	15	14	30	22	10	11	12	15/17	9	11	14	M82	H1a
TiRo20	15	14	30	22	10	11	12	15/17	9	11	14	M82	H1a
TiRo21	14	12	28	22	10	11	13	13/14	10	12	16	M253	I1
TiRo22	14	12	28	22	10	11	13	13/14	10	12	16	M253	I1
TiRo23	14	12	28	22	10	11	13	13/14	10	12	16	M253	I1
TiRo24	14	14	30	25	10	11	13	15/16	10	10	16	M172	J2*
TiRo25	14	14	30	25	10	11	13	15/16	10	10	16	M172	J2*
TiRo26	16	13	32	22	10	11	12	13/15	9	12	14	M67	J2a2
TiRo27	15	13	31	22	10	11	12	13/15	9	12	14	M67	J2a2
TiRo28	15	13	31	22	10	11	12	13/15	9	12	14	M67	J2a2
TiRo29	14	13	29	25	10	14	12	11/14	12	12	15	P25	R1b1

F7. táblázat A tokaji roma populációs minta haplotípus és haplocsoport adatai 39 férfi vizsgálatával

	DYS 19	DYS 389I	DYS 389II	DYS 390	DYS 391	DYS 392	DYS 393	DYS 385	DYS 438	DYS 439	DYS 437	Végző marker	Haplo csoport
ToRo1	13	13	28	25	10	11	13	14/17	10	12	14	M78	E1b1b1a
ToRo2	13	12	30	24	10	11	12	16/16	10	14	14	M78	E1b1b1a
ToRo3	13	13	30	24	10	11	13	16/18	10	12	14	M78	E1b1b1a
ToRo4	13	14	32	24	10	11	14	16/18	10	12	14	M78	E1b1b1a
ToRo5	13	13	32	25	10	11	13	17/18	10	11	14	M78	E1b1b1a
ToRo6	13	13	31	24	10	11	13	16/18	10	11	14	M78	E1b1b1a
ToRo7	16	12	28	22	10	10	14	15/18	10	12	16	P15	G2a
ToRo8	15	14	30	22	10	11	12	15/17	9	11	14	M82	H1a
ToRo9	15	14	30	22	10	11	12	15/17	9	11	14	M82	H1a
ToRo10	15	14	30	22	10	11	12	15/17	9	11	14	M82	H1a
ToRo11	15	14	30	22	10	11	12	15/17	9	11	14	M82	H1a
ToRo12	15	14	30	22	10	11	12	15/17	9	11	14	M82	H1a
ToRo13	15	14	30	22	10	11	12	15/17	9	11	14	M82	H1a
ToRo14	15	14	30	22	10	11	12	15/17	9	11	14	M82	H1a
ToRo15	15	14	30	22	10	11	12	15/17	9	11	14	M82	H1a
ToRo16	14	12	28	22	10	11	13	13/14	10	12	16	M253	I1
ToRo17	15	14	32	23	11	12	15	15/16	10	11	14	M223	I2b
ToRo18	14	15	31	25	10	11	13	15/16	10	10	16	M172	J2*
ToRo19	14	14	31	23	10	11	12	14/16	9	11	14	M67	J2a2
ToRo20	16	13	31	23	10	11	12	13/15	9	12	14	M67	J2a2
ToRo21	16	13	31	22	10	11	12	13/15	9	12	14	M67	J2a2
ToRo22	14	14	31	23	10	11	12	13/16	9	11	14	M67	J2a2
ToRo23	16	13	30	22	10	11	12	13/15	9	12	14	M67	J2a2
ToRo24	16	13	32	22	10	11	12	13/15	9	12	14	M67	J2a2
ToRo25	14	14	31	23	10	11	12	13/16	9	11	14	M67	J2a2
ToRo26	16	14	31	22	10	11	12	13/15	9	12	14	M67	J2a2
ToRo27	14	13	29	23	11	11	12	13/16	9	10	15	M67	J2a2
ToRo28	15	12	30	25	11	11	13	11/14	11	10	14	M198	R1a1
ToRo29	17	13	29	24	10	11	13	11/14	11	11	14	M198	R1a1
ToRo30	16	13	30	25	10	11	13	11/14	11	11	14	M198	R1a1
ToRo31	15	13	32	25	11	11	13	11/14	11	10	14	M198	R1a1
ToRo32	17	13	30	25	10	11	13	10/14	11	10	14	M198	R1a1
ToRo33	15	13	31	25	11	11	13	11/14	11	10	14	M198	R1a1
ToRo34	17	13	30	25	10	11	13	10/14	11	10	14	M198	R1a1
ToRo35	15	13	31	25	10	11	13	11/14	11	10	14	M198	R1a1
ToRo36	14	14	30	23	11	13	12	11/14	12	12	15	P25	R1b1
ToRo37	14	14	30	24	10	13	13	11/14	12	14	15	P25	R1b1
ToRo38	14	13	30	24	10	13	13	11/14	12	11	15	P25	R1b1
ToRo39	14	13	29	23	10	10	14	13/19	11	12	14	M124	R2

F8. táblázat A taktaközi roma populációs minta haplotípus és haplocsoport adatai 19 férfi vizsgálatával

	DYS 19	DYS 389I	DYS 389II	DYS 390	DYS 391	DYS 392	DYS 393	DYS 385	DYS 438	DYS 439	DYS 437	Végző marker	Haplo csoport
TaRo1	13	13	31	24	10	11	13	16/18	10	12	14	M78	E1b1b1a
TaRo2	13	13	30	24	10	11	13	16/18	10	12	14	M78	E1b1b1a
TaRo3	15	12	32	23	10	10.2	14	14/14	10	11	16	P15	G2a
TaRo4	15	14	30	22	10	11	12	15/17	9	11	14	M82	H1a
TaRo5	15	14	30	22	10	11	12	15/16	9	11	14	M82	H1a
TaRo6	14	12	28	22	10	11	13	14/14	10	12	16	M253	I1
TaRo7	14	12	28	22	10	11	13	14/14	10	12	16	M253	I1
TaRo8	15	13	31	25	11	11	13	14/15	10	13	15	P37.2	I2a
TaRo9	16	13	31	24	11	11	13	14/15	10	12	15	P37.2	I2a
TaRo10	17	13	30	23	10	11	13	14/16	10	13	15	P37.2	I2a
TaRo11	16	14	32	24	11	11	13	14/15	10	12	15	P37.2	I2a
TaRo12	15	13	29	23	10	12	14	15/16	10	12	14	M223	I2b
TaRo13	15	14	31	21	11	11	12	14/16	9	14	14	M67	J2a2
TaRo14	16	13	30	22	10	11	12	13/15	9	12	14	M67	J2a2
TaRo15	16	13	30	22	10	11	12	13/15	9	12	14	M67	J2a2
TaRo16	16	12	28	25	10	13	12	12/18	11	12	14	M122	O3
TaRo17	15	13	31	25	11	11	13	11/14	11	10	14	M198	R1a1
TaRo18	14	13	30	23	10	13	14	11/14	12	12	15	P25	R1b1
TaRo19	14	13	30	24	10	10	13	11/14	12	12	15	P25	R1b1

F9. táblázat A szlovák-roma populációs minta haplotípus és haplocsoport adatai 62 férfi vizsgálatával

	DYS 19	DYS 389I	DYS 389II	DYS 390	DYS 391	DYS 392	DYS 393	DYS 385	DYS 438	DYS 439	DYS 437	Végző marker	Haplo csoport
SloRo1	13	13	31	24	10	11	13	16/16	10	12	14	M78	E1b1b1a
SloRo2	13	13	31	24	10	11	13	16/18	10	12	14	M78	E1b1b1a
SloRo3	13	13	31	24	10	11	13	16/18	10	12	14	M78	E1b1b1a
SloRo4	13	13	31	24	10	11	13	16/18	10	12	14	M78	E1b1b1a
SloRo5	13	13	31	24	10	11	13	16/18	10	12	14	M78	E1b1b1a
SloRo6	13	13	31	24	10	11	13	16/18	10	12	14	M78	E1b1b1a
SloRo7	13	13	32	24	10	11	13	16/18	10	12	14	M78	E1b1b1a
SloRo8	13	13	31	24	10	11	13	17/17	10	11	14	M78	E1b1b1a
SloRo9	14	12	28	22	10	11	13	14/14	10	12	16	M253	I1
SloRo10	14	12	28	22	10	11	13	14/14	10	12	16	M253	I1
SloRo11	14	12	28	22	10	11	13	14/14	10	12	16	M253	I1
SloRo12	14	12	28	22	10	11	13	14/14	10	12	16	M253	I1
SloRo13	14	12	28	22	10	11	13	14/15	10	12	16	M253	I1
SloRo14	14	12	28	22	10	11	13	14/14	10	12	16	M253	I1
SloRo15	16	13	31	23	11	11	14	14/15	10	12	15	P37.2	I2a
SloRo16	15	14	30	22	10	11	12	15/17	9	11	14	M82	H1a
SloRo17	15	14	30	22	10	11	12	15/16	9	11	14	M82	H1a
SloRo18	15	14	30	22	10	11	12	15/17	9	11	14	M82	H1a
SloRo19	15	14	30	23	10	11	12	16/16	9	11	14	M82	H1a
SloRo20	15	14	30	22	10	11	12	15/18	9	11	14	M82	H1a
SloRo21	15	14	30	22	10	11	12	15/17	9	11	14	M82	H1a
SloRo22	15	14	30	22	10	11	12	15/17	9	11	14	M82	H1a
SloRo23	15	14	30	23	10	11	12	16/16	9	11	14	M82	H1a
SloRo24	15	14	30	22	10	11	12	15/17	9	11	14	M82	H1a
SloRo25	15	14	30	23	10	11	12	16/16	9	11	14	M82	H1a
SloRo26	15	14	30	22	10	11	12	15/17	9	11	14	M82	H1a
SloRo27	15	12	30	22	10	11	12	15/17	9	11	14	M82	H1a
SloRo28	15	14	30	22	10	11	12	15/17	9	11	14	M82	H1a
SloRo29	15	14	30	22	10	11	12	15/17	9	11	14	M82	H1a
SloRo30	15	14	30	22	10	11	12	15/17	9	11	14	M82	H1a
SloRo31	15	14	30	22	10	11	12	15/17	9	11	14	M82	H1a
SloRo32	15	13	29	22	10	11	12	15/17	9	11	14	M82	H1a
SloRo33	15	14	30	22	10	11	12	15/17	9	11	14	M82	H1a
SloRo34	15	14	30	22	10	11	12	15/17	9	11	14	M82	H1a
SloRo35	13	14	30	25	10	11	13	15/16	10	10	16	M172	J2*
SloRo36	14	14	30	25	10	11	13	15/16	10	10	16	M172	J2*
SloRo37	14	14	30	25	10	11	13	15/16	10	10	16	M172	J2*
SloRo38	13	14	30	25	10	11	13	15/16	10	10	16	M172	J2*
SloRo39	13	14	30	25	10	11	13	15/16	10	10	16	M172	J2*
SloRo40	13	14	30	25	10	11	13	15/16	10	10	16	M172	J2*
SloRo41	14	14	30	25	10	11	13	15/16	10	10	16	M172	J2*
SloRo42	13	14	30	25	10	11	13	15/16	10	10	16	M172	J2*
SloRo43	14	14	30	25	10	11	13	15/16	10	10	16	M172	J2*
SloRo44	14	14	30	25	10	11	13	15/16	10	10	16	M172	J2*
SloRo45	14	14	31	23	10	11	12	13/16	9	11	14	M67	J2a2
SloRo46	16	13	32	22	10	11	12	13/15	9	12	14	M67	J2a2
SloRo47	13	14	31	23	10	11	12	13/16	9	11	14	M67	J2a2

SloRo48	14	14	31	23	10	11	12	13/16	9	11	14	M67	J2a2
SloRo49	14	13	30	23	10	11	12	13/16	9	11	14	M67	J2a2
SloRo50	14	14	31	23	10	11	12	13/16	9	11	14	M67	J2a2
SloRo51	15	14	31	23	10	11	12	13/16	9	11	14	M67	J2a2
SloRo52	14	14	31	23	10	11	12	13/16	9	11	14	M67	J2a2
SloRo53	14	13	30	23	10	11	12	13/16	9	11	14	M67	J2a2
SloRo54	14	14	31	23	10	11	12	13/16	9	11	14	M67	J2a2
SloRo55	14	14	30	23	10	11	12	13/16	9	11	14	M67	J2a2
SloRo56	17	13	30	26	10	11	13	10/14	11	10	14	M198	R1a1
SloRo57	16	13	30	25	10	11	13	10/14	11	10	14	M198	R1a1
SloRo58	16	13	29	25	10	11	13	11/15	11	11	14	M198	R1a1
SloRo59	16	13	29	25	10	11	13	10/14	11	10	14	M198	R1a1
SloRo60	16	13	30	25	10	11	13	11/14	11	13	14	M198	R1a1
SloRo61	14	13	30	23	10	13	13	11/13	12	11	15	P25	R1b1
SloRo62	14	13	30	25	11	13	12	11/14	12	12	14	P25	R1b1

F10. táblázat Malajziai indiai populációs minta haplotípus és haplocsoport adatai 301 férfi vizsgálatával

	DYS 19	DYS 389I	DYS 389II	DYS 390	DYS 391	DYS 392	DYS 393	DYS 385	DYS 438	DYS 439	DYS 437	Végső marker	Haplo csoport
Maln1	15	13	31	24	11	11	13	13/15	9	11	14	M216	C*
Maln2	15	13	31	24	10	11	12	12/15	10	12	14	M216	C*
Maln3	15	12	28	21	11	11	12	11/16	10	11	14	M216	C*
Maln4	16	13	31	24	10	11	12	12/15	10	12	14	M216	C*
Maln5	16	12	28	24	10	11	13	14/16	9	11	14	M216	C*
Maln6	16	13	30	24	10	11	13	13/15	8	11	14	M216	C*
Maln7	15	13	29	23	10	12	13	13/14	9	11	14	M216	C*
Maln8	15	12	30	24	10	11	13	13/16	9	11	14	M216	C*
Maln9	15	13	30	23	11	11	14	11/18	10	10	14	M217	C3
Maln10	15	14	30	21	10	11	13	12/17	10	11	15	M89	F*
Maln11	15	13	29	22	10	12	13	16/18	10	12	15	M89	F*
Maln12	14	13	31	23	10	11	14	14/18	10	11	14	M89	F*
Maln13	14	14	30	21	10	11	14	15/17	10	13	14	M89	F*
Maln14	14	13	31	24	10	11	15	14/17	10	11	14	M89	F*
Maln15	14	14	30	24	9	11	13	15/16	10	11	14	M89	F*
Maln16	15	13	29	21	9	11	14	19/20	10	11	14	M89	F*
Maln17	14	13	31	24	10	11	14	15/17	10	11	14	M89	F*
Maln18	16	13	28	22	10	11	13	13/17	9	12	15	M89	F*
Maln19	15	14	30	21	9	11	14	18/19	10	11	14	M89	F*
Maln20	14	13	30	24	10	11	14	15/16	10	12	14	M89	F*
Maln21	17	14	30	22	10	11	13	14/16	11	12	14	M89	F*
Maln22	14	13	29	22	11	11	14	14/14	10	12	14	M89	F*
Maln23	15	13	31	22	10	11	14	14/15	10	13	16	M89	F*
Maln24	15	13	29	22	10	11	13	12/16	10	11	15	M89	F*
Maln25	15	14	31	21	11	11	13	12/19	10	9	15	M89	F*
Maln26	14	14	31	21	11	11	15	13/16	10	12	14	M89	F*
Maln27	16	14	30	21	10	9	14	15/17	10	12	14	M89	F*
Maln28	14	13	31	24	10	11	13	14/15	10	12	14	M89	F*
Maln29	14	13	28	24	10	11	13	15/15	10	11	14	M89	F*
Maln30	14	13	30	24	10	11	14	14/17	10	11	14	M89	F*
Maln31	16	13	29	21	10	11	12	15/18.2	10	11	14	M89	F*
Maln32	17	14	29	22	10	11	13	14/16	10	14	15	M89	F*
Maln33	16	13	30	21	10	11	13	17/18	10	12	15	M89	F*
Maln34	15	12	27	24	11	11	13	12/16	10	8	14	M89	F*
Maln35	16	14	30	21	10	11	12	15/17.2	10	11	15	M89	F*
Maln36	17	13	30	21	11	11	12	15/17.2	10	11	14	M89	F*
Maln37	15	13	29	22	10	11	13	14/16	10	11	15	M89	F*
Maln38	16	13	30	21	10	11	13	17/18	10	12	15	M89	F*
Maln39	15	12	28	22	10	11	16	13/16	10	12	16	M89	F*
Maln40	14	13	29	22	10	14	11	13/16	10	13	15	M89	F*
Maln41	14	13	31	24	10	11	14	15/17	10	11	14	M89	F*
Maln42	15	13	32	22	10	11	15	15/15	10	12	16	M89	F*
Maln43	16	13	30	22	10	11	14	14/16	11	11	15	M89	F*
Maln44	15	14	31	21	9	11	13	18/19	10	12	15	M89	F*
Maln45	15	14	31	21	9	11	13	18/19	10	12	15	M89	F*
Maln46	14	13	31	24	10	11	14	14/18	10	11	14	M89	F*
Maln47	15	14	30	22	10	11	13	13/18	10	12	15	M89	F*

Maln48	15	13	29	22	10	11	13	14/16	10	14	15	M89	F*
Maln49	14	14	31	22	10	11	13	15/16	10	12	14	M89	F*
Maln50	15	12	29	24	10	12	13	15/16	10	12	14	M201	G*
Maln51	16	12	29	24	10	12	13	16/16	10	12	14	M201	G*
Maln52	14	12	29	23	10	12	12	14/14	10	11	16	P20	G1a
Maln53	15	12	29	22	11	11	14	12/16	10	11	16	P15	G2a
Maln54	15	14	30	22	11	11	13	14/14	10	12	16	P15	G2a
Maln55	14	11	29	24	11	12	13	14/16	10	11	16	P15	G2a
Maln56	15	14	32	22	11	11	12	14/15	10	11	14	M52	H1
Maln57	15	13	30	22	11	11	12	16/16	9	11	14	M52	H1
Maln58	15	14	29	22	10	11	12	15/16	9	11	15	M82	H1a
Maln59	15	13	29	21	10	11	12	15/18	8	11	15	M82	H1a
Maln60	15	14	31	21	10	11	12	15/17	9	11	14	M82	H1a
Maln61	15	13	29	21	11	11	12	15/18	8	11	14	M82	H1a
Maln62	16	13	30	22	10	11	12	17/19	9	11	14	M82	H1a
Maln63	15	13	29	22	10	11	12	14/14	9	11	14	M82	H1a
Maln64	16	13	29	23	10	11	12	14/14	9	11	14	M82	H1a
Maln65	15	14	30	22	10	11	12	16/18	9	11	14	M82	H1a
Maln66	15	13	29	21	10	11	12	16/17	8	11	14	M82	H1a
Maln67	15	13	29	22	10	11	12	14/16	9	11	14	M82	H1a
Maln68	15	13	31	22	10	11	12	16/17	9	13	14	M82	H1a
Maln69	15	14	30	22	10	11	12	15/17	9	11	14	M82	H1a
Maln70	15	14	32	22	10	11	12	15/17	10	12	14	M82	H1a
Maln71	16	15	31	22	10	11	12	14/17	9	13	14	M82	H1a
Maln72	15	12	28	23	10	11	12	14/16	9	11	14	M82	H1a
Maln73	15	13	30	23	11	11	12	15/17	9	13	14	M82	H1a
Maln74	15	12	29	22	10	11	12	17/17	9	12	14	M82	H1a
Maln75	15	13	29	22	10	11	12	15/15	9	11	14	M82	H1a
Maln76	15	13	29	22	10	11	12	16/19	9	11	14	M82	H1a
Maln77	15	13	29	22	10	11	12	15/17	9	13	14	M82	H1a
Maln78	15	14	31	22	10	11	12	15/16	8	11	14	M82	H1a
Maln79	15	13	29	22	10	11	12	15/15	9	11	14	M82	H1a
Maln80	15	13	29	22	10	11	12	15/15	9	11	14	M82	H1a
Maln81	16	13	29	22	10	11	12	15/16	9	11	14	M82	H1a
Maln82	14	13	31	22	10	11	12	14/17	9	11	14	M82	H1a
Maln83	15	13	29	22	10	11	12	15/17	9	12	14	M82	H1a
Maln84	15	14	30	22	10	11	12	15/17	9	11	14	M82	H1a
Maln85	16	14	30	22	10	11	12	15/17	9	11	14	M82	H1a
Maln86	15	13	32	22	11	11	12	15/17	9	11	14	M82	H1a
Maln87	15	13	30	21	10	11	12	16/18	8	11	14	M82	H1a
Maln88	16	14	30	22	10	11	12	17/18	9	11	14	M82	H1a
Maln89	15	14	31	22	10	11	12	15/18	9	12	14	M82	H1a
Maln90	15	13	30	22	10	11	12	16/17	9	12	14	M82	H1a
Maln91	15	13	29	22	10	11	12	17/18	9	11	14	M82	H1a
Maln92	16	14	30	22	10	11	12	17/18	9	11	14	M82	H1a
Maln93	15	13	29	22	10	11	11	14/17	9	11	14	M82	H1a
Maln94	15	13	29	22	10	11	12	14/18	9	11	14	M82	H1a
Maln95	15	13	29	22	10	11	12	15/18	9	11	14	M82	H1a
Maln96	16	14	29	22	10	11	12	16/18	9	11	14	M82	H1a
Maln97	15	14	30	23	11	12	12	16/17	9	11	14	M82	H1a
Maln98	15	13	29	22	10	11	12	16/17	9	10	14	M82	H1a
Maln99	16	13	29	22	10	11	12	15/16	9	12	14	M82	H1a

Main100	15	13	29	22	11	11	13	15/18	9	10	14	M82	H1a
Main101	17	14	30	22	10	11	12	16/19	9	12	14	M82	H1a
Main102	15	14	30	22	10	11	12	17/17	9	11	14	M82	H1a
Main103	15	14	30	22	10	11	13	16/17	9	11	14	M82	H1a
Main104	15	13	30	22	10	12	12	15/17	9	11	14	M82	H1a
Main105	15	13	29	22	10	11	12	15/16	9	11	14	M82	H1a
Main106	15	13	29	22	10	11	12	15/17	9	11	13	M82	H1a
Main107	15	14	30	24	11	11	12	16/17	9	12	14	M82	H1a
Main108	15	14	30	24	11	11	12	16/17	9	12	14	M82	H1a
Main109	15	13	29	21	10	11	12	14/16	8	12	14	M82	H1a
Main110	14	13	29	22	10	11	12	16/17	9	12	14	M82	H1a
Main111	15	14	30	22	10	11	12	15/17	9	11	14	M82	H1a
Main112	15	13	30	22	10	11	12	15/17	9	11	14	M82	H1a
Main113	16	13	29	22	11	11	12	16/16	9	13	14	M82	H1a
Main114	15	13	29	22	10	11	12	15/16	9	12	14	M82	H1a
Main115	14	13	29	23	10	11	13	12/20	10	11	14	M304	J*
Main116	14	13	30	24	10	11	12	14/17	11	13	14	M304	J*
Main117	14	13	30	23	10	11	12	12/17	10	10	14	M304	J*
Main118	14	13	30	23	10	11	12	12/17	10	10	14	M304	J*
Main119	14	14	31	23	10	11	13	13/21	9	11	14	M172	J2*
Main120	14	14	30	24	10	11	12	15/20	9	12	14	M172	J2*
Main121	14	14	32	23	11	11	13	13/18	9	12	14	M172	J2*
Main122	15	14	30	23	10	11	12	15/20	9	13	14	M172	J2*
Main123	14	13	30	26	10	11	12	13/15	9	12	14	M172	J2*
Main124	15	14	31	23	10	11	12	14/19	9	11	15	M172	J2*
Main125	14	13	30	22	10	11	13	16/20	9	11	15	M172	J2*
Main126	14	13	28	22	10	11	12	13/16	9	12	15	M172	J2*
Main127	14	13	28	24	10	11	12	13/16	9	11	15	M172	J2*
Main128	14	14	30	23	10	11	12	15/19	9	12	14	M172	J2*
Main129	15	12	28	23	10	11	13	12/17	9	11	15	M172	J2*
Main130	15	14	30	23	10	11	13	14/17	9	11	14	M68	J2a3
Main131	14	14	31	23	10	11	14	13/15	9	11	15	M68	J2a3
Main132	14	14	30	23	10	11	13	13/16	9	11	15	M68	J2a3
Main133	14	14	30	23	10	11	13	13/18	9	11	15	M158	J2a5
Main134	16	12	29	23	10	11	12	13/16	9	11	15	M12	J2b
Main135	15	12	30	25	10	11	12	14/15	9	13	15	M12	J2b
Main136	15	12	27	24	10	11	12	13/17	9	12	15	M12	J2b
Main137	16	13	30	24	10	11	12	13/17	9	12	15	M12	J2b
Main138	16	12	28	23	10	11	12	14/16	9	13	14	M12	J2b
Main139	16	12	29	23	10	11	12	13/17	9	12	14	M12	J2b
Main140	16	12	28	23	10	11	12	14/16	9	12	14	M12	J2b
Main141	15	12	28	24	10	11	13	11/18	9	12	15	M12	J2b
Main142	15	12	28	23	10	11	12	14/19	10	12	15	M12	J2b
Main143	15	12	27	24	10	11	12	13/17	9	12	14	M12	J2b
Main144	15	12	28	24	10	11	12	14/18	9	14	15	M12	J2b
Main145	15	12	29	24	9	11	12	14/16	9	11	14	M12	J2b
Main146	15	13	29	24	10	11	13	13/17	9	11	15	M12	J2b
Main147	15	12	29	24	10	11	12	13/16	9	12	15	M12	J2b
Main148	16	12	29	23	10	11	12	13/16	9	11	14	M12	J2b
Main149	15	13	29	25	10	11	12	13/16	9	12	15	M12	J2b
Main150	17	13	29	24	10	11	12	14/19	9	11	14	M12	J2b
Main151	14	12	28	24	11	11	12	13/17	9	12	14	M12	J2b

Maln152	15	13	30	23	10	10	14	13/19	11	12	16	M9	K*
Maln153	14	13	29	23	10	11	13	13/18	9	11	15	M9	K*
Maln154	14	12	28	22	10	14	11	13/18	10	13	15	M11	L
Maln155	14	12	28	22	10	14	11	13/16	10	13	15	M11	L
Maln156	14	12	28	22	10	14	11	14/17	10	13	15	M11	L
Maln157	14	13	29	22	11	14	11	13/15	10	10	15	M11	L
Maln158	14	12	28	22	9	14	11	14/17	11	12	15	M11	L
Maln159	14	12	28	22	11	14	9	13/17	10	12	15	M11	L
Maln160	14	14	30	22	10	14	11	13/18	10	12	15	M11	L
Maln161	14	12	28	23	10	14	11	13/17	10	14	15	M11	L
Maln162	14	12	28	22	10	14	11	12/17	10	12	15	M11	L
Maln163	14	12	28	22	10	14	11	13/18	10	12	15	M11	L
Maln164	15	12	28	22	10	14	11	13/17	10	12	15	M11	L
Maln165	14	12	28	22	10	14	11	13/17	10	12	15	M11	L
Maln166	15	14	30	22	10	11	12	15/17	9	11	15	M11	L
Maln167	14	12	28	22	10	14	11	14/16	11	12	15	M11	L
Maln168	14	12	28	23	10	14	11	13/18	10	13	15	M11	L
Maln169	14	12	27	22	10	14	11	13/15	10	12	15	M11	L
Maln170	14	12	28	22	10	14	11	14/15	11	13	15	M11	L
Maln171	14	13	29	22	10	14	11	13/16	10	14	15	M11	L
Maln172	14	12	28	22	10	14	11	14/17	10	13	15	M11	L
Maln173	14	12	28	22	10	14	11	13/18	10	13	15	M11	L
Maln174	14	12	28	22	10	14	11	13/17	10	13	15	M11	L
Maln175	14	12	28	22	10	14	11	13/16	10	12	15	M11	L
Maln176	14	12	28	22	10	14	11	13/17	10	13	15	M11	L
Maln177	14	12	28	22	11	14	11	15/16	11	12	15	M11	L
Maln178	14	12	28	22	10	14	11	12/15	10	12	15	M11	L
Maln179	15	13	30	22	10	14	12	7/16	10	12	16	M11	L
Maln180	14	12	28	22	10	14	11	13/17	10	13	15	M11	L
Maln181	14	14	30	22	10	14	11	13/16	10	13	15	M11	L
Maln182	14	12	27	22	10	14	11	13/17	10	12	15	M11	L
Maln183	15	13	30	22	10	15	11	13/18	11	12	14	M11	L
Maln184	14	12	28	22	10	15	11	13/18	11	11	14	M11	L
Maln185	15	12	28	22	10	14	11	13/17	10	12	14	M11	L
Maln186	15	13	30	22	10	14	11	13/17	11	13	15	M11	L
Maln187	14	12	28	22	10	14	11	13/17	10	13	15	M11	L
Maln188	14	12	29	22	10	14	11	14/17	10	13	15	M11	L
Maln189	14	12	28	22	10	10	11	13/18	10	12	15	M11	L
Maln190	14	12	28	22	10	14	11	13/16	10	12	15	M11	L
Maln191	14	12	28	22	10	14	11	14/17	10	13	15	M11	L
Maln192	14	12	28	22	10	14	11	13/17	10	12	15	M11	L
Maln193	15	12	28	22	10	14	11	13/17	9	12	15	M11	L
Maln194	14	12	28	21	10	14	11	13/17	10	12	15	M11	L
Maln195	14	12	28	24	10	14	10	13/17	10	13	15	M11	L
Maln196	14	13	29	22	10	15	12	9/16	10	11	16	M11	L
Maln197	14	12	28	22	10	14	11	13/19	10	13	15	M11	L
Maln198	14	13	28	22	10	14	11	13/19	10	12	15	M11	L
Maln199	15	13	30	22	10	14	12	7/15	10	11	16	M11	L
Maln200	14	12	28	22	10	14	11	13/15	10	11	15	M11	L
Maln201	14	11	27	22	10	14	11	13/17	10	12	15	M11	L
Maln202	14	12	27	22	10	14	11	14/17	10	13	14	M11	L
Maln203	14	12	28	22	11	14	11	14/17	11	12	15	M11	L

Main204	14	12	29	22	10	14	11	13/16	10	13	15	M11	L
Main205	14	12	28	22	10	15	11	13/17	10	14	15	M11	L
Main206	15	12	28	23	10	14	13	12/13	10	12	14	M119	O1a
Main207	15	12	28	23	11	14	13	13/13	10	11	14	M119	O1a
Main208	15	13	29	22	10	14	12	7/16	10	13	16	M175	O*
Main209	16	14	30	25	11	13	15	13/18	10	11	14	M175	O*
Main210	15	12	28	24	10	13	14	14/16	10	11	14	M175	O*
Main211	15	13	29	24	11	13	14	15/21	10	13	14	M175	O*
Main212	14	13	29	23	10	10	14	15/19	11	10	16	M175	O*
Main213	15	14	32	24	10	14	12	12/18	10	11	14	M175	O*
Main214	14	12	27	23	10	14	12	13/19	11	12	15	M122	O3
Main215	16	13	29	24	10	13	12	13/19	11	11	15	M122	O3
Main216	14	12	28	23	10	14	12	13/19	11	12	16	M122	O3
Main217	15	12	30	24	10	14	13	13/16	11	11	15	M45	P
Main218	13	13	29	22	10	15	14	12/17	11	11	15	M45	P
Main219	16	13	30	25	10	11	13	11/12	11	11	14	M198	R1a1
Main220	16	13	29	25	10	11	13	11/14	11	10	14	M198	R1a1
Main221	15	14	30	24	10	11	13	11/14	11	10	14	M198	R1a1
Main222	16	13	32	24	11	11	13	11/14	11	10	14	M198	R1a1
Main223	15	13	31	25	11	11	14	11/15	11	10	14	M198	R1a1
Main224	15	13	30	25	12	11	13	11/14	11	10	14	M198	R1a1
Main225	15	14	32	24	11	11	13	12/14	11	10	14	M198	R1a1
Main226	15	14	32	25	10	11	13	11/11	11	10	14	M198	R1a1
Main227	15	13	30	25	11	11	13	11/14	11	10	14	M198	R1a1
Main228	16	13	31	24	11	11	13	11/14	11	11	14	M198	R1a1
Main229	16	13	31	25	11	11	13	11/15	11	10	14	M198	R1a1
Main230	17	14	32	25	11	11	13	11/14	11	10	14	M198	R1a1
Main231	14	12	28	23	10	14	11	13/19	10	12	14	M198	R1a1
Main232	15	14	31	25	10	11	13	12/14	11	10	14	M198	R1a1
Main233	17	13	31	25	11	11	14	11/14	11	10	14	M198	R1a1
Main234	15	13	29	24	10	11	13	11/14	11	11	14	M198	R1a1
Main235	15	13	31	25	11	11	13	11/15	11	10	14	M198	R1a1
Main236	15	13	30	24	11	11	13	13/14	11	11	14	M198	R1a1
Main237	16	13	31	25	11	11	13	11/14	11	11	14	M198	R1a1
Main238	16	13	31	26	10	11	13	10/14	11	10	14	M198	R1a1
Main239	15	14	31	23	11	11	13	11/15	11	10	14	M198	R1a1
Main240	14	13	31	25	11	11	13	11/14	11	10	14	M198	R1a1
Main241	16	13	32	25	10	12	13	11/14	11	10	14	M198	R1a1
Main242	16	13	31	24	10	11	13	9/11	10	10	14	M198	R1a1
Main243	15	13	30	24	11	11	13	11/13	11	10	14	M198	R1a1
Main244	15	13	31	25	10	11	13	10/13	11	10	14	M198	R1a1
Main245	16	14	32	26	10	11	13	11/14	11	9	14	M198	R1a1
Main246	15	13	30	25	10	11	13	10/14	11	10	14	M198	R1a1
Main247	16	14	31	25	11	11	13	11/14	11	10	14	M198	R1a1
Main248	16	13	29	25	10	11	13	11/14	11	10	14	M198	R1a1
Main249	16	13	30	26	10	11	13	11/11	11	10	14	M198	R1a1
Main250	17	13	31	24	10	11	13	11/14	11	10	14	M198	R1a1
Main251	15	14	31	25	10	11	13	11/14	11	10	14	M198	R1a1
Main252	15	14	31	25	10	11	13	11/14	11	10	14	M198	R1a1
Main253	15	14	33	25	10	11	13	11/14	11	10	14	M198	R1a1
Main254	15	14	32	25	10	11	13	11/15	11	10	14	M198	R1a1
Main255	17	13	30	24	10	11	13	13/14	11	10	14	M198	R1a1

MaIn256	15	14	31	25	10	11	13	11/14	11	10	14	M198	R1a1
MaIn257	15	13	31	25	11	11	14	11/15	11	10	14	M198	R1a1
MaIn258	16	14	30	26	10	11	13	11/14	11	11	14	M198	R1a1
MaIn259	15	14	32	25	10	11	13	11/14	11	10	14	M198	R1a1
MaIn260	16	13	31	25	11	12	13	11/14	11	10	14	M198	R1a1
MaIn261	15	14	32	25	10	11	13	11/13	11	10	14	M198	R1a1
MaIn262	16	13	30	25	11	11	13	11/11	11	10	14	M198	R1a1
MaIn263	16	14	31	25	11	11	13	11/14	11	10	14	M198	R1a1
MaIn264	15	14	32	25	10	11	13	11/14	11	10	14	M198	R1a1
MaIn265	15	13	30	25	10	11	13	11/14	11	10	14	M198	R1a1
MaIn266	15	14	32	24	10	11	13	11/14	9	11	14	M198	R1a1
MaIn267	15	14	32	25	10	11	13	11/14	11	10	14	M198	R1a1
MaIn268	15	13	31	26	10	11	13	11/16	11	10	14	M198	R1a1
MaIn269	15	13	31	25	10	11	13	9/14	11	10	14	M198	R1a1
MaIn270	16	13	32	25	10	12	13	12/14	11	10	14	M198	R1a1
MaIn271	16	13	31	25	10	12	13	11/14	11	10	14	M198	R1a1
MaIn272	15	14	31	25	10	11	13	11/14	11	10	14	M198	R1a1
MaIn273	16	13	32	25	11	11	13	11/14	11	10	14	M198	R1a1
MaIn274	16	13	30	25	10	11	13	11/14	11	10	14	M198	R1a1
MaIn275	15	14	31	25	10	11	13	11/14	11	10	14	M198	R1a1
MaIn276	14	13	29	22	10	10	14	13/19	11	10	16	M124	R2
MaIn277	15	14	29	22	10	10	15	12/18	11	10	16	M124	R2
MaIn278	14	14	30	23	10	10	13	13/18	11	10	18	M124	R2
MaIn279	13	13	29	23	11	10	12	13/19	11	10	16	M124	R2
MaIn280	14	14	30	22	10	10	13	14/19	11	13	16	M124	R2
MaIn281	14	14	32	23	10	10	15	13/19	11	12	16	M124	R2
MaIn282	14	13	29	23	10	10	14	13/17	11	10	16	M124	R2
MaIn283	14	13	29	23	10	10	14	13/19	11	10	16	M124	R2
MaIn284	14	13	31	23	10	10	15	14/19	11	11	16	M124	R2
MaIn285	14	12	28	23	10	10	15	13/19	11	11	16	M124	R2
MaIn286	15	15	31	23	10	10	14	13/18	11	13	16	M124	R2
MaIn287	15	14	29	23	10	10	14	13/17	11	10	15	M124	R2
MaIn288	14	12	28	23	10	10	15	13/19	11	11	16	M124	R2
MaIn289	13	13	29	23	10	10	14	14/20	11	10	16	M124	R2
MaIn290	14	14	31	23	10	10	15	13/18	11	11	16	M124	R2
MaIn291	14	13	29	24	10	10	15	13/18	11	11	16	M124	R2
MaIn292	14	14	30	23	10	10	14	13/19	11	10	16	M124	R2
MaIn293	14	13	30	23	10	10	14	14/17	11	13	16	M124	R2
MaIn294	14	13	29	24	10	10	14	13/18	11	11	16	M124	R2
MaIn295	14	13	32	22	10	10	14	13/18	11	14	16	M124	R2
MaIn296	14	14	29	23	10	10	14	13/13	11	11	16	M124	R2
MaIn297	14	14	31	23	10	11	15	12/12	11	11	17	M124	R2
MaIn298	14	14	32	23	10	10	15	13/19	11	11	16	M124	R2
MaIn299	14	14	30	23	11	10	14	13/20	11	11	16	M124	R2
MaIn300	14	14	30	23	10	10	13	13/17	11	12	16	M124	R2
MaIn301	14	14	29	24	10	10	14	14/18	11	10	16	M124	R2

F11. táblázat 24 populációs adat F_{st} és $F_{st} P$ értékei (*: 50-nél kevesebb vizsgált személy; az általánosan tanumányozott magyar populációs mintát (MAGYAR) kivéve az összes felhasznált populációs

[illegible]

F12. táblázat 41 populációs adat páronkénti Fst és Fst p értékei (a p=0,01 szignifikancia szinten nem-szignifikáns Fst értékeket és a hozzájuk tartozó P értéket félkövéren jelöltem)

[illegible]

F13. táblázat A vizsgált populációs mintacsoportok páronkénti Fst és Fst P értékei (a $p=0,05$ szignifikancia szinten nem szignifikáns Fst értékeket és a hozzájuk tartozó P értékeket félkövéren jelöltem)

		Fst értékek						
		Magyar	Magyar roma	Tiszavasvári roma	Tokaji roma	Taktaközi romungro	Szlovák-roma	Malajziai indiai
Fst P értékek	Magyar	*	0,06099	0,18517	0,05833	0,01891	0,09334	0,08035
	Magyar roma	0,00000± 0,0000	*	0,03899	0,00979	0,01815	0,00701	0,05982
	Tiszavasvári roma	0,00000± 0,0000	0,01300± 0,0003	*	0,10377	0,13358	0,04039	0,12894
	Tokaji roma	0,00007± 0,0000	0,14190± 0,0011	0,00092± 0,0001	*	0,01830	0,01305	0,06828
	Taktaközi romungro	0,10004± 0,0010	0,11963± 0,0010	0,00108± 0,0001	0,15229± 0,0012	*	0,03479	0,07861
	Szlovák-roma	0,00000±0 ,0000	0,14281± 0,0011	0,02685± 0,0005	0,13962± 0,0011	0,04889± 0,0007	*	0,07761
	Malajziai indiai	0,00000± 0,0000	0,00000± 0,0000	0,00000± 0,0000	0,00000± 0,0000	0,00031± 0,0001	0,00000± 0,0000	*

F14. táblázat Rot értékek és a hozzájuk tartozó Rot P értékek 14 roma populáció mintáinak összehasonlításával (A nem szignifikáns eltérések >95%-os konfidencia intervallum-kimelve; HD: haplotípus diverzitás az Rot számításához felhasznált 7 Y-STR lokusz alapján (DYS19,DYS390H,DYS390H,DYS391,DYS391,DYS392,DYS393))

	n	HD	Rot értékek											Túrszomsági roma	Tukaji roma
			Baranyai-roma	Balgáz-roma	Debreceni roma	Debreceni roma	Látvány roma	Macedón-roma	Magyar roma	Malajnáti indiák	Spanyol-roma	Szlovák-roma 1	Szlovák-roma 2	Taktakintéri roma	Tukaji roma
Vajdasági-roma	Baranyai-roma (Füredi és utolsó, 1999)	78	0,90277 *		-0,00378	0,11085	0,15205		0,00188	0,04073	0,08095	0,03793	0,07724	0,01785	0,13054
	Balgáz-roma (Zahradka és utolsó, 2001)	91	0,91624	0,00590; 0,0002 *		0,01262	0,069	0,12103	-0,00126	0,02325	0,05537	0,03207	0,04979	0,02557	0,01262
	Debreceni roma (Füredi és utolsó, 2004)	45	0,95253	0,49107; 0,0018	0,12441; 0,0011 *		0,00413	0,11199	0,16622	-0,00262	0,01997	0,05349	0,03419	0,06492	-0,00712
	Debreceni roma (Gyarmati és utolsó, 2008)	126	0,90946	0,00000; 0,0000	0,00000; 0,0000	0,00055; 0,0000 *		0,08161	0,11675	0,05247	0,03285	0,01224	0,05044	0,03265	0,1212
	Lipóci roma (Gyarmati és utolsó, 2001)	20	0,93103	0,00126; 0,0001	0,01246; 0,0004	0,00522; 0,0002	0,01878; 0,0004 *		0,05364	0,07219	0,06061	0,0047	0,06201	0,04132	0,26997
	Macedón-roma (Pörkén és utolsó, 2005b)	48	0,86248	0,00000; 0,0000	0,00000; 0,0000	0,00000; 0,0000	0,00000; 0,0000	0,05706; 0,0007 *		0,11346	0,10254	0,10737	0,11183	0,07542	0,25121
	Magyar roma (újait)	107	0,918	0,01456; 0,0005	0,46067; 0,0015	0,49746; 0,0015	0,00003; 0,0000	0,00818; 0,0003	0,00000; 0,0000 *	0,01142	0,01477	0,02491	0,04466	-0,00172	0,02092
	Malajnáti indiák (Chen és utolsó, 2007)	501	0,90976	0,00000; 0,0000	0,00794; 0,0002	0,06169; 0,0007	0,00006; 0,0000	0,00789; 0,0003	0,00000; 0,0000	0,03211; 0,0005 *		0,03642	0,05118	0,0509	0,00699
	Spanyol-roma (Gyarmati és utolsó, 2001)	27	0,92709	0,00073; 0,0005	0,00990; 0,0003	0,02075; 0,0001	0,17249; 0,0011	0,32776; 0,0014	0,00200; 0,0000	0,01420; 0,0006	0,03662; 0,0000 *		0,03662	0,03661	0,11553
	Szlovák-roma 1 (Págy és utolsó, 2007)	62	0,9138	0,01200; 0,0001	0,01270; 0,0001	0,02356; 0,0004	0,00049; 0,0001	0,02113; 0,0005	0,00015; 0,0000	0,01771; 0,0004	0,00017; 0,0000	0,04993; 0,0006 *		-0,00183	0,07079
	Szlovák-roma 2 (Pálgyősi és utolsó, 2009)	200	0,91286	0,00002; 0,0000	0,00000; 0,0000	0,00015; 0,0000	0,03957; 0,0006	0,00002; 0,0000	0,00002; 0,0000	0,00000; 0,0000	0,04219; 0,0006	0,04920; 0,0015 *		0,11363	0,0709
	Taktakintéri roma (újait)	19	0,97661	0,21261; 0,0011	0,11881; 0,0010	0,51937; 0,0015	0,00072; 0,0001	0,00036; 0,0001	0,00002; 0,0000	0,42825; 0,0016	0,26409; 0,0014	0,00203; 0,0001	0,01145; 0,0003	0,00072; 0,0001 *	0,10048
	Túrszomsági roma (újait)	20	0,77833	0,01040; 0,0001	0,07100; 0,0011	0,10540; 0,0002	0,10146; 0,0003	0,10558; 0,0011	0,02055; 0,0001	0,04950; 0,0007	0,02266; 0,0005	0,04667; 0,0007	0,00656; 0,0002	0,00193; 0,0001	0,00033; 0,0003 *
	Tukaji roma (újait)	39	0,95962	0,32654; 0,0011	0,17112; 0,0011	0,00071; 0,0009	0,00014; 0,0000	0,00275; 0,0002	0,00000; 0,0000	0,27338; 0,0015	0,02267; 0,0002	0,07986; 0,0004	0,14660; 0,0011	0,02543; 0,0002	0,42805; 0,0015

9.3. Saját publikációk

- Kis Z, Zalán A, Völgyi A, Kozma Z, Domján L, Pamjav H (2012) Genome deletion and insertion polymorphisms (DIPs) in the Hungarian population. *Forensic Sci Int Genet* 6(5): e125-e126
- Pamjav H, Kugler R, Zalán A, Völgyi A, Straky Z, Endrédy P, Kozma Z (2012) X chromosomal recombination study in three-generation families in Hungary. *Forensic Sci Int Genet* 6(3):e95-e96
- Pamjav H, Juhász Z, Zalán A, Németh E, Damdin B (2012) A comparative phylogenetic study of genetics and folk music. *Mol Genet Genomics* 287(4):337-349
- Horváth G, Zalán A, Kis Z, Pamjav H (2012) A genetic study of 12 X-STR loci in the Hungarian population. *Forensic Sci Int Genet* 6:e46-e47
- Molnár A, Zalán A, Horváth G, Pamjav H (2011) Allele distribution of the new European Standard Set (ESS) loci in the Hungarian population. *Forensic Sci Int Genet* 5(5):555-556
- Rak SÁ, Zalán A, Szabados G, Pamjav H (2011) Population genetic data on 15 STR loci in the Hungarian population. *Forensic Sci Int Genet* 5(5):543-544
- Pamjav H, Zalán A, Béres J, Nagy M, Chang YM (2011) Genetic structure of the paternal lineage of the Roma people. *Am J Phys Anthropol* 145(1):21-29
- Zalán A, Béres J, Pamjav H (2011) Paternal genetic history of the Vlax Roma. *Forensic Sci Int Genet* 5(2):109-113
- Bíró AZ, Zalán A, Völgyi A, Pamjav H (2009) A Y-chromosomal comparison of the Madjars (Kazakhstan) and the Magyars (Hungary). *Am J Phys Anthropol* 139(3):305-310
- Völgyi A, Zalán A, Szvetnik E, Pamjav H (2009) Hungarian population data for 11 Y-STR and 49 Y-SNP markers. *Forensic Sci Int Genet* 3:27-28

Zalán A, Völgyi A, Brabetz W, Schleinitz D, Pamjav H (2008) Hungarian population data of eight X-linked markers in four linkage groups. *Forensic Sci Int* 175(1):73-78

Zalan A, Pamjav H, Kokeny S, Volgyi A (2007) A study of thirty autosomal single nucleotide polymorphism markers in Hungarian population. *Leg Med (Tokyo)* 9(3):171-174

Nagy M, Henke L, Henke J, Chatthopadhyay PK, Völgyi A, Zalán A, Peterman O, Bernasovská J, Pamjav H (2007) Searching for the origin of Romanies: Slovakian Romani, Jats of Haryana and Jat Sikhs Y-STR data in comparison with different Romani populations. *Forensic Sci Int* 169:19-26

Zalán A, Völgyi A, Jung M, Peterman O, Pamjav H (2007) Hungarian population data of four X-linked markers: DXS8378, DXS7132, HPRTB, and DXS7423. *Int J Legal Med* 121:74-77

9.4. Rövidítések jegyzéke

AMOVA	Analysis of Molecular Variance
BOI	Budapesti Orvosszakértői Intézet
CODIS	Combined DNA Index System
DNS	Dezoxi-ribonukkleinsav
EMPOP	EDNAP mtDNA Population Database
ESSOL	European Standard STR Loci
HET	Heterozigócia
hTERT	Human telomerase reverse transcriptase
HWE	Hardy-Weinberg egyensúly
ISFG	International Society of Forensic Genetics
ISZKI	Igazságügyi Szakértői és Kutató ntézetek
LR	Likelihood Ratio
MDS	Multidimensional Scaling
MEC	Mean Exclusion Chance
MJ	Median Joining
NRY	Non Recombinating Region of Y
OIOI	Országos Igazságügyi Orvostani Intézet
PAR	Pseudautosomal Region
PCR	Polymerase Chain Reaction
PD	Power of Discrimination
PI	Paternity Index
PIC	Polymorphism Information Content
PM	Probability of Match
RFLP	Restriction Fragment Length Polymorphism
SNP	Single Nucleotid Polymorphism
STR	Short Tandem Repeat
VNTR	Variable Number of Tandem Repeat
YHRD	Y-STR Haplotype Reference database

10. ÖSSZEFOGLALÁS

Az X-kromoszómális STR lókuszok gyakorlati alkalmazása törvényszéki vizsgálatokban allélgyakorisági adatbázisok létrehozása és a populációstatisztikai jellemzők meghatározása nélkül lehetetlen. Munkám célja volt, hogy a korábban létrehozott magyarországi X-STR adatbázist további négy lókusz adataival bővítsem, hogy a hiányos apasági ügyeket hatékonyabban lehessen megoldani. A magyar populáció felméréséhez 165 nő és 219 férfi X-STR genotipizálását végeztem el 4 lókuszon (DXS10079, DXS10101, DXS10134, DXS10135). Meghatároztam az allélgyakorisági és haplotípusgyakorisági értékeket, kiszámítottam a populációstatisztikai jellemzőket, a magyar populáció allélgyakorisági adatait összehasonlítottam a fellelhető nemzetközi allélgyakorisági adatokkal. A munkámban vizsgált négy, illetve a további nyolc vizsgált, azaz összesen 12 X-STR lókusz alkalmas Magyarországon az igazságügyben rokonsági és személyazonosítási vizsgálatok kivitelezésére.

A magyar populációs adatok európai populációs adatokkal történő összehasonlításának célja az volt, hogy meghatározzuk a magyar és a finnugor nyelveket beszélő, illetve a szomszédos populációk között fennálló genetikai kapcsolatokat. A magyar populációhoz genetikai távolságok és a filogenetikai fa alapján legközelebb a környező (szlovén, román, jugoszláv és bulgár) illetve a norvég populációk állnak, ami összhangban van azzal, hogy a magyar populáció a környező népekkel keveredhetett az elmúlt évszázadokban. A finnugor nyelveket beszélő populációk (finn, észti, lapp, cseremiszi) a várttal ellentétben mind genetikai távolságok mind a filogenetikai fán való elhelyezkedés szempontjából távol esnek a magyar populációtól, ami ellentmond a nyelvészeti tanulmányoknak.

A roma populációs mintacsoportok vizsgálatának célja az volt, hogy felmérjük a nem-roma populációkkal való kapcsolatukat, illetve összehasonlítsuk őket a feltételezett származási helyükön, Indiában élő populációkkal és más, korábban tanulmányozott európai roma populációkkal. A romákban megtalálható haplocsoportok 4 fő területhez köthetők: indiai (H1a-M82), közel-keleti/nyugat-ázsiai (J2a2-M67, J2*-M172 és E1b1b1a-M78), európai (I1-M253, I2a-P37.2) és közép-ázsiai/nyugat-eurázsiai (R1a1-M198 és R1b1-P25). Ezeknek a haplocsoportoknak a jelenléte a roma populációkban magyarázható az Indiából a Kárpát-medencébe történő vándorlásuk útvonalának tükrében illetve más populációkkal való keveredéssel. Összefoglalva elmondható, hogy a felfedezéseink romák genetikai történetének koherens változatát tárják elénk, ami nem mond ellent a történelmi forrásoknak.

11. SUMMARY

It is impossible to apply the X-chromosomal STR loci in forensic investigations without establishing allele frequency databases and calculating the population statistical values. The aim of my work was to increase the former Hungarian X-STR database with the data of 4 loci to help the effective solution of deficiency paternity cases. For the characterisation of the Hungarian population I genotyped 165 females and 219 males for 4 X-STR loci (DXS10079, DXS10101, DXS10134, DXS10135) and determined the allele and haplotype frequencies for the tightly linked locus duos. Then I calculated the population statistical values and compared the allele frequency data of the Hungarian population with the published allele frequency data of the other populations. The 4 loci investigated in the present study and further 8 loci (12 X-STR loci together) are available to solve relationships and forensic cases in Hungary.

I compared the investigated Hungarian male population samples with other European population data in order to determine the genetic relationships between the Hungarian and neighbouring populations or other Finno-Ugric speaking populations. According to the genetic distances and the phylogenetic tree the neighbouring (Slovenian, Romanian, Yugoslavian and Bulgarian) and the Norwegian populations are genetically closest to the Hungarian population. This finding is in consistence with the fact that the Hungarian population could have been admixed with the neighbouring ones in the past centuries. The populations belonging to the Finno-Ugric language family (Finnish, Saami, Estonian and Mari) were genetically the furthest from the Hungarian population data. The phylogenetic tree also reflected this result which contradicts the linguistic studies.

The aim of the study was to survey the relationships of Hungarian Romani population groups to other Romani, Indian (possible place of origin) populations and formerly investigated European populations as well. The haplogroups detected in the Romani populations can be classified into 4 main geographic areas: Indian (H1a-M82), Near Eastern/West-Asian (J2a2-M67, J2*-M172 and E1b1b1a-M78) European (I1-M253 and I2a-P37.2) and Central-Asian/West-Eurasian (R1a1-M198 and R1b1-P25). The presence of these haplogroups in the Romani population samples can be interpreted in the mirror of their migration route from the Indian subcontinent to the Carpathian Basin and their admixture with other populations. In conclusion, it can be stated that these observations shed light on a coherent version of the genetic history of the Roma people which is consistent with written sources.